

Spis treści

Przedmowa	XV
1. Wprowadzenie do oftalmogenetyki	1
1.1. Typy chorób uwarunkowanych genetycznie i ich dziedziczenie – <i>Anna Wawrocka, Maciej R. Krawczyński</i>	1
1.1.1. Aberracje chromosomowe	2
1.1.2. Rearanżacje genomowe	4
1.1.3. Choroby jednogenowe	4
1.1.4. Choroby uwarunkowane wielogenowo i wieloczynnikowo	10
1.2. Metody diagnostyki chorób uwarunkowanych genetycznie – <i>Anna Wawrocka</i>	10
1.3. Poradnictwo genetyczne – <i>Maciej R. Krawczyński</i>	12
1.4. Epidemiologia genetycznie uwarunkowanych chorób oczu – <i>Maciej R. Krawczyński</i>	15
1.5. Leczenie genetycznie uwarunkowanych chorób oczu – <i>Maciej R. Krawczyński</i>	18
1.5.1. Terapia genowa	19
1.5.2. Terapie komórkowe	23
1.5.3. Elektroniczne implanty siatkówkowe	24
2. Wrodzone wady rozwojowe oczu	27
2.1. Spektrum małoocze, bezocze, szczelina rozwojowa oka (spektrum MAC) – <i>Anna Wawrocka, Zuzanna Niedziela-Schwartz</i>	27
2.1.1. Małoocze i bezocze	28
2.1.2. Zespoły wad wrodzonych z małooczem/bezoczem	37
2.1.3. Szczelina błony naczyniowej lub innych struktur oka	45
2.1.4. Zespoły wad wrodzonych ze współwystępowaniem szczeliny ocznej	48
2.2. Zespoły zwężenia szpar powiekowych – <i>Zuzanna Niedziela-Schwartz</i>	52
2.2.1. Zespół BPES	52
2.2.2. Zespół Kaufmana	54
2.2.3. Zespół Saethre-Chotzena z wadami powiek	55

2.2.4.	Zespół Ohdo	56
2.2.5.	Zespół Ohdo sprzężony z chromosomem X	56
2.2.6.	Zespół BIS	57
2.2.7.	Zespół Schwartza-Jampela typu 1	57
2.2.8.	Zespół Dubowitza	58
2.3.	Wrodzony brak tęczówki (aniridia) – <i>Anna Wawrocka</i>	59
2.3.1.	Aniridia izolowana	59
2.3.2.	Zespół WAGR	63
2.3.3.	Zespół Gillespiego	65
2.4.	Dysgenezie przedniego odcinka oka – <i>Anna Wawrocka</i>	66
2.4.1.	Zespół Axenfelda-Riegera	66
2.4.2.	Pierścieniowy dermoid rogówki	68
2.4.3.	Anomalia Petersa	69
2.4.4.	Zespół Petersa plus	70
2.4.5.	Zespół Alagille’a	71
2.4.6.	Dysgeneza przedniego odcinka oka typu 1	72
2.4.7.	Dysgeneza przedniego odcinka oka typu 2	72
2.4.8.	Dysgeneze przedniego odcinka oka typu 3 i 4	73
2.4.9.	Dysgeneza przedniego odcinka oka typu 5	74
2.4.10.	Dysgeneza przedniego odcinka oka typu 6	75
2.4.11.	Dysgeneza przedniego odcinka oka typu 7	75
2.4.12.	Dysgeneza przedniego odcinka oka typu 8	76
2.4.13.	Pierwotna jaskra wrodzona	76
2.5.	Zaćma wrodzona i inne wady soczewki – <i>Zuzanna Niedziela-Schwartz, Maciej R. Krawczyński</i>	78
2.5.1.	Zaćma wrodzona	78
2.5.2.	Zespoły chorobowe z zaćmą wrodzoną	84
2.5.3.	Inne wady wrodzone soczewki	86
2.6.	Wady wrodzone tylnego odcinka oka – <i>Anna Skorczyk-Werner,</i> <i>Anna Wawrocka</i>	95
2.6.1.	Hipoplazja dołka (plamki)	95
2.6.2.	Wady nerwów wzrokowych	96

3. Dziedziczne zaburzenia ruchomości gałek ocznych –

	<i>Zuzanna Niedziela-Schwartz</i>	103
3.1.	Przewlekła postępująca oftalmoplegia zewnętrzna	103
3.1.1.	Zespół Kearnsa-Sayre’a	106
3.1.2.	Zespół SANDO	107
3.1.3.	Zespół MTDPS1 (MNGIE)	107
3.1.4.	Zespół IOSCA (OHAHA)	108
3.1.5.	Przewlekła postępująca oftalmoplegia zewnętrzna w przebiegu innych chorób mitochondrialnych	108
3.2.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych	109
3.2.1.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 1	111
3.2.2.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 2	112

3.2.3.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 3	113
3.2.4.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 4 (zespół Tukela)	114
3.2.5.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 5	114
3.3.	Zespół Duane'a	115
3.3.1.	Zespół Duane'a typu 1	116
3.3.2.	Zespół Duane'a typu 2	116
3.3.3.	Zespół Duane'a typu 3	117
3.3.4.	Inne wrodzone synkinezy oczne	117
3.4.	Izolowany idiopatyczny oczopląs niemowlęcy	118
3.4.1.	Idiopatyczny oczopląs niemowlęcy typu 1	119
3.4.2.	Idiopatyczny oczopląs niemowlęcy typu 6	119
4.	Genetycznie uwarunkowane choroby rogówki – Maciej R. Krawczyński . . .	121
4.1.	Dystrofie rogówki	121
4.1.1.	Dystrofie nabłonkowo-podnabłonkowe rogówki	122
4.1.2.	Dystrofie nabłonkowo-zrębowe (TGFB1-zależne)	127
4.1.3.	Dystrofie zrębowe	131
4.1.4.	Dystrofie śródbłonkowe	137
4.2.	Inne dziedziczne choroby rogówki	141
4.2.1.	Choroba „rybiego oka”	141
4.2.2.	Zespół EDICT	142
4.2.3.	Dystrofia krystaliczna rogówkowo-siatkówkowa Bietiego	143
4.2.4.	Rogówka płaska	144
4.2.5.	Rogówka olbrzymia	145
4.2.6.	Zespół kruchej rogówki	146
4.2.7.	Przemijające dziedziczne zapalenie śródbłonka rogówki	148
4.2.8.	Dziedziczne zapalenie rogówki	149
4.2.9.	Zespół KID	149
4.2.10.	Pierścieniowy dermoid rogówkowy	150
4.3.	Rogówka w chorobach metabolicznych	151
4.3.1.	Mukopolisacharydozy	151
5.	Izolowane choroby dystroficzne siatkówki	153
5.1.	Wstęp	153
5.2.	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki – Anna Wawrocka	154
5.3.	Dystrofie czopkowo-pręcikowe – Anna Wawrocka	170
5.4.	Wrodzona ślepotą Lebera – Anna Skorczyk-Werner	179
5.4.1.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 1	183
5.4.2.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 2	184
5.4.3.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 8	186
5.4.4.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 9	187
5.4.5.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 10	188

2.2.4.	Zespół Ohdo	56
2.2.5.	Zespół Ohdo sprzężony z chromosomem X	56
2.2.6.	Zespół BIS	57
2.2.7.	Zespół Schwartza-Jampela typu 1	57
2.2.8.	Zespół Dubowitza	58
2.3.	Wrodzony brak tęczówki (aniridia) – <i>Anna Wawrocka</i>	59
2.3.1.	Aniridia izolowana	59
2.3.2.	Zespół WAGR	63
2.3.3.	Zespół Gillespiego	65
2.4.	Dysgenezje przedniego odcinka oka – <i>Anna Wawrocka</i>	66
2.4.1.	Zespół Axenfelda-Riegera	66
2.4.2.	Pierścieniowy dermoid rogówki	68
2.4.3.	Anomalia Petersa	69
2.4.4.	Zespół Petersa plus	70
2.4.5.	Zespół Alagille’a	71
2.4.6.	Dysgenezja przedniego odcinka oka typu 1	72
2.4.7.	Dysgenezja przedniego odcinka oka typu 2	72
2.4.8.	Dysgenezje przedniego odcinka oka typu 3 i 4	73
2.4.9.	Dysgenezja przedniego odcinka oka typu 5	74
2.4.10.	Dysgenezja przedniego odcinka oka typu 6	75
2.4.11.	Dysgenezja przedniego odcinka oka typu 7	75
2.4.12.	Dysgenezja przedniego odcinka oka typu 8	76
2.4.13.	Pierwotna jaskra wrodzona	76
2.5.	Zaćma wrodzona i inne wady soczewki – <i>Zuzanna Niedziela-Schwartz, Maciej R. Krawczyński</i>	78
2.5.1.	Zaćma wrodzona	78
2.5.2.	Zespoły chorobowe z zaćmą wrodzoną	84
2.5.3.	Inne wady wrodzone soczewki	86
2.6.	Wady wrodzone tylnego odcinka oka – <i>Anna Skorczyk-Werner,</i> <i>Anna Wawrocka</i>	95
2.6.1.	Hipoplazja dołka (plamki)	95
2.6.2.	Wady nerwów wzrokowych	96

3. Dziedziczne zaburzenia ruchomości gałek ocznych –

	<i>Zuzanna Niedziela-Schwartz</i>	103
3.1.	Przewlekła postępująca oftalmoplegia zewnętrzna	103
3.1.1.	Zespół Kearnsa-Sayre’a	106
3.1.2.	Zespół SANDO	107
3.1.3.	Zespół MTDPS1 (MNGIE)	107
3.1.4.	Zespół IOSCA (OHAHA)	108
3.1.5.	Przewlekła postępująca oftalmoplegia zewnętrzna w przebiegu innych chorób mitochondrialnych	108
3.2.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych	109
3.2.1.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 1	111
3.2.2.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 2	112

3.2.3.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 3	113
3.2.4.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 4 (zespół Tukela)	114
3.2.5.	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 5	114
3.3.	Zespół Duane'a	115
3.3.1.	Zespół Duane'a typu 1	116
3.3.2.	Zespół Duane'a typu 2	116
3.3.3.	Zespół Duane'a typu 3	117
3.3.4.	Inne wrodzone synkinety oczne	117
3.4.	Izolowany idiopatyczny oczopląs niemowlęcy	118
3.4.1.	Idiopatyczny oczopląs niemowlęcy typu 1	119
3.4.2.	Idiopatyczny oczopląs niemowlęcy typu 6	119
4.	Genetycznie uwarunkowane choroby rogówki – Maciej R. Krawczyński . . .	121
4.1.	Dystrofie rogówki	121
4.1.1.	Dystrofie nabłonkowo-podnabłonkowe rogówki	122
4.1.2.	Dystrofie nabłonkowo-zrębowe (TGFB1-zależne)	127
4.1.3.	Dystrofie zrębowe	131
4.1.4.	Dystrofie śródbłonkowe	137
4.2.	Inne dziedziczne choroby rogówki	141
4.2.1.	Choroba „rybiego oka”	141
4.2.2.	Zespół EDICT	142
4.2.3.	Dystrofia krystaliczna rogówkowo-siatkówkowa Biettiego	143
4.2.4.	Rogówka płaska	144
4.2.5.	Rogówka olbrzymia	145
4.2.6.	Zespół kruchej rogówki	146
4.2.7.	Przemijające dziedziczne zapalenie śródbłonka rogówki	148
4.2.8.	Dziedziczne zapalenie rogówki	149
4.2.9.	Zespół KID	149
4.2.10.	Pierścieniowy dermoid rogówkowy	150
4.3.	Rogówka w chorobach metabolicznych	151
4.3.1.	Mukopolisacharydozy	151
5.	Izolowane choroby dystroficzne siatkówki	153
5.1.	Wstęp.	153
5.2.	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki – Anna Wawrocka	154
5.3.	Dystrofie czopkowo-pręcikowe – Anna Wawrocka	170
5.4.	Wrodzona ślepotą Lebera – Anna Skorczyk-Werner	179
5.4.1.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 1	183
5.4.2.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 2	184
5.4.3.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 8	186
5.4.4.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 9	187
5.4.5.	Wrodzona ślepotą Lebera typu 10	188

5.5.	Choroba Stargardta i choroby podobne – <i>Anna Skorczyk-Werner, Maciej R. Krawczyński</i>	196
5.5.1.	Choroba Stargardta	196
5.5.2.	Dystrofie plamki przypominające chorobę Stargardta	204
5.6.	Młodzieńcze rozwarstwienie siatkówki – <i>Anna Skorczyk-Werner</i>	206
5.7.	Inne dystrofie plamki – <i>Anna Skorczyk-Werner</i>	212
5.7.1.	Bestrofinopatie	212
5.7.2.	Dystrofie wzorzyste plamki	221
6.	Dystrofie naczyńniówkowo-siatkówkowe – <i>Anna Skorczyk-Werner</i>	239
6.1.	Wstęp	239
6.2.	Choroideremia	239
6.3.	Zanik girlandowaty naczyńniówki i siatkówki	243
6.4.	Dwuogniskowy zanik naczyńniówkowo-siatkówkowy	247
6.5.	Dystrofia otoczkowa plamki	248
7.	Dziedziczne witreoretinopatie – <i>Maciej R. Krawczyński</i>	251
7.1.	Wstęp	251
7.2.	Choroba Norriego	251
7.3.	Rodzinna witreoretinopatia wysiękowa	254
7.4.	Witreoretinopatia erozyjna Wagnera	257
7.5.	Zwyrodnienie szklistkowo-siatkówkowe typu płatków śniegu	259
7.6.	Neowaskularna witreoretinopatia zapalna	260
7.7.	Witreoretinochoroidopatia	261
7.8.	Zespół małogłowia z chorioretinopatią, obrzękiem limfatycznym i niepełnosprawnością intelektualną	262
7.9.	Wrodzony brak przyłożenia siatkówki z przetrwałym unaczynieniem płodowym	263
7.10.	Zespół Goldmanna-Favre'a	264
7.11.	Zespół Sticklera	265
7.12.	Zespół Marshalla	265
7.13.	Zespół Knoblocha typu 1 i 2	266
7.14.	Zespół nietrzymania barwnika	267
7.15.	Młodzieńcze rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X	268
8.	Zespoły chorobowe z dystrofiami siatkówki – <i>Maciej R. Krawczyński</i>	269
8.1.	Wstęp	269
8.2.	Zespół Ushera	270
8.2.1.	Wprowadzenie	270
8.2.2.	Zespół Ushera typu 1	274
8.2.3.	Zespół Ushera typu 2	280
8.2.4.	Zespół Ushera typu 3	284
8.2.5.	Inne, atypowe formy zespołu Ushera	286
8.3.	Zespół Bardeta-Biedla	288
8.3.1.	Zespół Bardeta-Biedla typu 1	294
8.3.2.	Zespół Bardeta-Biedla typu 2	294
8.3.3.	Zespół Bardeta-Biedla typu 4	295

8.3.4.	Zespół Bardeta-Biedla typu 6	295
8.3.5.	Zespół Bardeta-Biedla typu 7	296
8.3.6.	Zespół Bardeta-Biedla typu 9	296
8.3.7.	Zespół Bardeta-Biedla typu 10	297
8.3.8.	Zespół Bardeta-Biedla typu 12	297
8.3.9.	Zespół Bardeta-Biedla typu 14	298
8.4.	Inne ciliopatie	298
8.4.1.	Zespół Joubert	298
8.4.2.	Zespół Seniora-Løkena	306
8.4.3.	Zespół Mainzera-Saldino	308
8.4.4.	Zespół Alströma	310
8.4.5.	Dystrofia czopkowo-pręcikowa z niedosłuchem typu 1	312
8.4.6.	Dystrofia czopkowo-pręcikowa z niedosłuchem typu 2	313
8.4.7.	Zespół MORM	314
8.4.8.	Zespół ROSAH	315
8.4.9.	Dystrofia siatkówki z garbiakiem plamki	316
8.5.	Inne zespoły chorobowe z wiodącą rolą dystrofii siatkówki	317
8.5.1.	Zespół Cohena	317
8.5.2.	Zespół Jalili	319
8.5.3.	Zespół Olivera-McFarlane'a	321
8.5.4.	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 7	323
8.5.5.	Zespół Bassena-Kornzweiga	325
8.5.6.	Zespół Sjögrena-Larssona	327
8.5.7.	Zespół PHARC	328
8.5.8.	Zespół Lowry'ego-Wooda	329
8.5.9.	Dystrofia siatkówki ze szczeliną tęczówki i trądzikiem zaskórnikowym	330
8.5.10.	Dystrofia siatkówki z zaburzeniami komórek zwojowych . . .	331
8.5.11.	Dystrofia siatkówki z zaćmą młodzieńczą i niskim wzrostem	332
8.5.12.	Dystrofia siatkówki ze szczeliną tęczówki i zaćmą wrodzoną	332
8.5.13.	Dystrofia siatkówki z otyłością	333
8.5.14.	Dystrofia siatkówki z wadami pozaocznymi	334
8.5.15.	Dystrofia siatkówki z leukodystrofią	334
8.5.16.	Dystrofia siatkówki z chorobą mikrokosmków jelitowych . . .	335
8.6.	Choroby metaboliczne z objawami siatkówkowymi	336
8.6.1.	Dystrofia krystaliczna siatkówki i rogówki Biettiego	336
8.6.2.	Choroba Refsuma (postać dorosłych)	338
8.6.3.	Choroba ze spektrum zespołu Zellwegera	340
8.6.4.	Choroba Battena	343
8.6.5.	Inne choroby metaboliczne	345
8.7.	Choroby mitochondrialne z objawami siatkówkowymi	346
8.7.1.	Zespół NARP	346
8.7.2.	Zespół Kearnsa-Sayre'a	348
8.7.3.	Zespół zwyrodnienia barwnikowego siatkówki z głuchotą	350
8.7.4.	Inne choroby mitochondrialne	351

9. Niepostępujące dysfunkcje siatkówki bez zwyrodnienia –	
<i>Maciej R. Krawczyński</i>	353
9.1. Dziedziczne zaburzenia widzenia barwnego	353
9.1.1. Zaburzenia widzenia barwnego w osi czerwono-zielonej . . .	355
9.1.2. Zaburzenia widzenia barwnego w osi niebiesko-żółtej	360
9.1.3. Achromatopsja	361
9.2. Dziedziczne zaburzenia widzenia zmierzchowego	369
9.2.1. Wrodzona stacjonarna ślepotą nocną	369
9.2.2. Wrodzona stacjonarna ślepotą nocną z prawidłowym obrazem dna oka	370
9.2.3. Wrodzona stacjonarna ślepotą nocną z nieprawidłowym obrazem dna oka	374
9.3. Wrodzona synaptyczna choroba czopkowo-pręcikowa	376
9.3.1. Czopkowo-pręcikowa choroba synaptyczna	376
9.3.2. Zespół czopkowo-pręcikowej choroby synaptycznej	377
9.3.3. Dystrofia czopkowa siatkówki typu 4	378
9.4. Bradyopsja	379
10. Albinizmy i inne hipopigmentacje – <i>Maciej R. Krawczyński</i>	381
10.1. Wstęp	381
10.2. Albinizm oczno-skrótny	381
10.2.1. Albinizm oczno-skrótny typu 1	384
10.2.2. Albinizm oczno-skrótny typu 2	386
10.2.3. Albinizm oczno-skrótny typu 3	387
10.2.4. Albinizm oczno-skrótny typu 4	388
10.2.5. Albinizm oczno-skrótny typu 5	389
10.2.6. Albinizm oczno-skrótny typu 6	389
10.2.7. Albinizm oczno-skrótny typu 7	390
10.2.8. Albinizm oczno-skrótny typu 8	391
10.3. Zespoły z albinizmem oczno-skrótnym	391
10.3.1. Zespół Hermansky'ego-Pudlaka	391
10.3.2. Zespół Chediaka-Higashiego	394
10.3.3. Zespół Tietza	395
10.3.4. Zespół COMMAD	396
10.3.5. Zespół Waardenburga	397
10.3.6. Zespół Vicięgo	401
10.3.7. Zespół Griscellego	402
10.3.8. Piebaldyzm	403
10.4. Albinizm oczny	404
10.4.1. Albinizm oczny typu 1 (Nettleshipa-Fallsa)	404
10.4.2. Albinizm oczny typu Forsiusa-Ericksona (choroba Wysp Alandzkich)	406
10.5. Hipomelanoza Ito	407
11. Dziedziczne neuropatie i zaniki nerwów wzrokowych –	
<i>Maciej R. Krawczyński</i>	409
11.1. Izolowane zaniki nerwów wzrokowych	409

11.1.1.	Dziedziczna neuropatia nerwów wzrokowych Lebera – postać klasyczna, mitochondrialna	410
11.1.2.	Dziedziczna neuropatia nerwów wzrokowych Lebera – postać autosomalna recesywna	413
11.1.3.	Inne, rzadko występujące autosomalne recesywne genokopie dziedzicznej neuropatii nerwów wzrokowych Lebera	414
11.1.4.	Dziedziczny zanik nerwów wzrokowych Kjera	415
11.1.5.	Zespół ADOA plus	419
11.1.6.	Inne izolowane zaniki nerwów wzrokowych dziedziczone recesywnie	420
11.2.	Zespołowe zaniki nerwów wzrokowych	421
11.2.1.	Zespół Behra	421
11.2.2.	Zespół Costeffa	422
11.2.3.	Zespół Wolframa	423
11.2.4.	Zespół Mohra-Tranebjaerga	425
11.2.5.	Zespół Boscha-Boonstry-Schaafa	426
11.2.6.	Zespół neuropatii słuchowej i zaniku nerwów wzrokowych	427
11.2.7.	Zespół SOPH	427
11.2.8.	Zespół CAPOS	428
11.2.9.	Zespół Artsa	429
11.2.10.	Polineuropatie czuciowo-ruchowe z zanikiem nerwów wzrokowych	430
11.2.11.	Mukopolisacharydozy z zanikiem nerwów wzrokowych	430
12.	Dziedziczne predyspozycje do nowotworzenia w obrębie oka –	
	<i>Maciej R. Krawczyński</i>	435
12.1.	Wstęp	435
12.2.	Siatkówczak	436
12.3.	Fakomatozy	439
12.3.1.	Choroba von Hippel-Lindaua	440
12.3.2.	Nerwiakowłókniakowatość typu 1	442
12.3.3.	Nerwiakowłókniakowatość typu 2	446
12.3.4.	Stwardnienie guzowate	448
12.3.5.	Zespół Sturge’a-Webera	451
12.4.	Czerniak błony naczyniowej oka	453
13.	Choroby układowe z istotnymi objawami ocznymi	457
13.1.	Dziedziczne choroby tkanki łącznej – <i>Zuzanna Niedziela-Schwartz</i>	457
13.1.1.	Wstęp	457
13.1.2.	Zespół Marfana	458
13.1.3.	Zespół Loeysa-Dietza	463
13.1.4.	Zespół Sticklera	464
13.1.5.	Zespół Marshalla	467
13.1.6.	Zespół Ehlersa-Danlosa	467
13.1.7.	Homocystynuria	471
13.1.8.	Wrodzona łamliwość kości	472

13.2.	Kraniosynostozy – Zuzanna Niedziela-Schwartz	474
13.2.1.	Wstęp	474
13.2.2.	Zespół Crouzona	476
13.2.3.	Zespół Pfeiffera	477
13.2.4.	Zespół Aperta	478
13.2.5.	Zespół Muenkego	479
13.2.6.	Zespół Saethre-Chotzena	480
13.2.7.	Zespół Jacksona-Weissa	481
13.2.8.	Zespół Carpentera	481
13.3.	Inne zespoły chorobowe związane z wadami narządu wzroku – Maciej R. Krawczyński	483
13.3.1.	Zespół Aicardiego	483
13.3.2.	Zespół „micro” Warburga	484
13.3.3.	Zespół Treachera Collinsa	485
13.3.4.	Zespół Goldenhara	487
13.3.5.	Zespół oczno-zębowo-palcowy	488
13.3.6.	Zespół oczno-ektodermalny	488
13.3.7.	Zespół oczno-uszny	489
13.3.8.	Zespół MOTA	490
13.3.9.	Zespół LADD	491
14.	Choroby oczu uwarunkowane wieloczynnikowo – Maciej R. Krawczyński . . .	493
14.1.	Wstęp	493
14.2.	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem	493
14.3.	Jaskra pierwotna otwartego kąta	496
14.4.	Krótkowzroczność	498
14.5.	Stożek rogówki	499
15.	Diagnostyka różnicowa podstawowych objawów oftalmogenetycznych – Maciej R. Krawczyński	503
15.1.	Oczopląs niemowlęcy	503
15.2.	Światłowstręt	504
15.3.	Zaburzenia widzenia barwnego	504
15.4.	Zaburzenia widzenia zmierzchowego (nocnego)	505
15.5.	Leukokoria	505
15.6.	Niska ostrość wzroku od pierwszych miesięcy życia	506
15.7.	Obniżenie ostrości wzroku w późniejszym wieku	506
	Skorowidz	509