

意的是,如同本例患者一样,激光光凝治疗后仍有 0.0%~14.0% 的患儿进展至视网膜脱离<sup>[3,4]</sup>。

一旦出现视网膜脱离应及时手术治疗,解除玻璃体对视网膜的牵拉因素。就闭合式玻璃体切割手术而言,ROP4 期手术复位率高达 90.0%,如进展至 5 期,则手术复位率仅为 59.0%<sup>[5,7]</sup>。不同于成人增生型玻璃体视网膜病变的手术治疗,对于 ROP4 期患儿,除要采用近角膜缘切口外,无须扩大切除玻璃体范围,部分玻璃体切除即能达到目的。尽可能多的保留玻璃体对于防止视网膜脱离、减少增生膜形成,保护晶状体是有益的。此外,ROP 的进展反映了激光光凝量的不足,因而在手术解除牵拉的同时,必须在视网膜无血管区补充激光光凝或进行冷冻治疗,才能保证手术的成功。尽管 ROP 的治疗整体看来并不令人乐观,但严密随访和积极的激光光凝或手术治疗相结合,仍可以获得很好的预后。

#### 参考文献

1 Chiang MF, Arons RR, Flynn JT, et al. Incidence of retinopathy of prematurity from 1996 to 2000: analysis of a comprehensive New

- York state patient database. *Ophthalmology*, 2004, 111: 1317-1325.
- 2 Recchia FM, Capone A Jr. Contemporary understanding and management of retinopathy of prematurity. *Retina*, 2004, 24: 283-292.
- 3 Early Treatment For Retinopathy of Prematurity Cooperative Group. Revised indications for the treatment of retinopathy of prematurity: results of the early treatment for retinopathy of prematurity randomized trial. *Arch Ophthalmol*, 2003, 121: 1684-1694.
- 4 Coats DK, Miller AM, Brady McCreery KM, et al. Involution of threshold retinopathy of prematurity after diode laser photocoagulation. *Ophthalmology*, 2004, 111: 1894-1898.
- 5 Capone A Jr, Trese MT. Lens-sparing vitreous surgery for tractional stage 4A retinopathy of prematurity retinal detachments. *Ophthalmology*, 2001, 108: 2068-2070.
- 6 Kono T, Oshima K, Fuchino Y. Surgical results and visual outcomes of vitreous surgery for advanced stages of retinopathy of prematurity. *Jpn J Ophthalmol*, 2000, 44: 661-667.
- 7 Trese MT, Droste PJ. Long-term postoperative results of a consecutive series of stages 4 and 5 retinopathy of prematurity. *Ophthalmology*, 1998, 105: 992-997.

(收稿日期:2004-12-08)

(本文编辑:唐健)

## 无脉络膜症一例

张迎秋 蒋秀芹

【关键词】 无脉络膜; 眼疾病,遗传性; 病例报告

中图分类号:R771.1

无脉络膜症(CHM)是一种 X 性连锁性隐性遗传性眼病,临床较少见,我们近期诊断 1 例,报告如下。

患者男,32 岁。因进行性夜盲及视力下降 20 多年于 2004 年 2 月 7 日来我院就诊。既往无其它病史,父母非近亲结婚,自述家中无类似病例发生。全身检查:患者发育正常,全身未见异常。眼科检查:视力右眼 0.02,左眼 0.04,均不能矫正;眼压:右眼 15 mm Hg(1 mm Hg=0.133 kPa),左眼 16 mm Hg。双眼外眼及眼前节检查未见异常。散瞳眼底检查:双眼视盘边界尚清晰,色正常,视网膜血管稍细,平直,以动脉尤甚;眼底除视盘及黄斑区小范围视网膜色泽正常以外,其它表现为视网膜色素上皮及脉络膜毛细血管广泛萎缩,可以透见粗大的脉络膜硬化血管;呈大片的白色巩膜暴露区,萎缩区的受累程度不一致,边缘不锐利;视网膜可以见到散在的不规则形色素沉着斑(图 1)。荧光素眼底血管造影(FFA)检查:双眼脉络膜始终呈现暗背景,提示广泛的脉络膜毛细血管无灌注,可以见到稀疏的脉络膜大血管荧光显影,视盘周围部分区域及黄斑区小范围内呈强荧光团,随造影时间延长轻度扩大、渗漏(图 2)。视野检查:双眼均不能测出。诊断:双眼无脉络膜症。

讨论 CHM 由 Mauthner 于 1971 年首次报告。随后长期

的观察认识到其脉络膜和视网膜色素上皮的缺失是进行性消失而非先天不发育,故又称之为进行性脉络膜萎缩。该病为 X 性连锁隐性遗传性眼病<sup>[1]</sup>,故男性发病,女性为基因携带者。现代细胞和分子遗传学的研究表明,本病基因定位于 Xq13-21<sup>[2]</sup>。CHM 患者临床特点为双眼进行性弥漫性脉络膜和视网膜色素上皮萎缩,巩膜暴露,圆形或不规则形色素斑;早期夜盲,视野进行性向心性缩小,渐成管状;一般 10 岁左右发病,40~50 岁累及黄斑,视力可降至光感。本病早期,多在儿童时期眼底周边部呈椒盐状眼底,并见小区域的脉络膜血管暴露;随年龄增长,病变由周边向后极发展,萎缩改变首先累及视网膜色素上皮层,随后是脉络膜毛细血管层,最后波及脉络膜全层,最终眼底可为完全的巩膜反光<sup>[3]</sup>。组织病理学检查发现该病的脉络膜、脉络膜毛细血管及玻璃膜萎缩,视网膜色素上皮变性,视细胞减少,且周边较中央明显<sup>[4]</sup>。该病的 FFA 检查,眼底除后极外,见不到背景荧光,仅见脉络膜大血管荧光,是因广泛的视网膜色素上皮及脉络膜毛细血管层消失所致。

CHM 的诊断可根据家族史、典型的眼底改变及 FFA 特征。临床上本病需与视网膜色素变性(RP)及回旋状视网膜脉络膜萎缩相鉴别。RP 患者色素沉着多为典型的“骨细胞”样,男女均可发生;而回旋状视网膜脉络膜萎缩病灶萎缩区与正常视网膜界限锐利,交界处可见较宽的色素条带及血中鸟氨酸升高

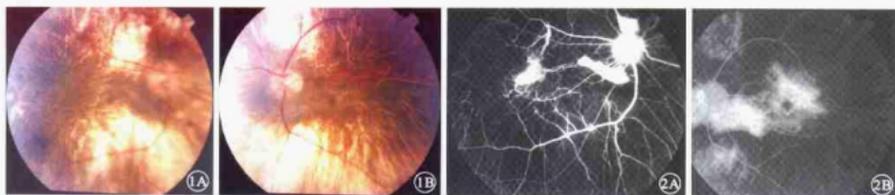


图1 双眼彩色眼底像(A右眼, B左眼)。视盘边界清晰, 颜色淡, 视网膜动静脉血管纤细, 视网膜色素上皮及脉络膜毛细血管广泛萎缩, 巩膜暴露, 可见粗大的脉络膜大血管, 并可见不规则色素沉着。图2 双眼FFA像(2A右眼, 2B左眼)。图2A右眼(33.8s)时可见脉络膜暗背景, 后极部显现稀疏的脉络膜大血管, 视盘上下方及黄斑区可见强荧光团, 其中可见血管形态。图2B左眼(41.7s)可见脉络膜暗背景, 视盘下方及黄斑区强荧光团融合, 轻度荧光渗漏。

等均可与本病鉴别。本病目前无有效治疗, 遗传咨询更具有重要意义, 患者的子代通常不发病, 而外孙的50%可发病<sup>[3]</sup>。

#### 参考文献

- 1 陈彭, 赵明威, 张承芬. 视网膜脉络膜变性类疾病. 见: 张承芬, 主编. 眼底病学. 北京: 人民卫生出版社, 1998: 114-119.
- 2 Lewis RA, Nassbaum RL, Fernoll R. Mapping a linked ophthalmic disease; provisional assignment of the locus for rhairoid-retina to

Xq13-q24. *Ophthalmology*, 1985; 92: 890.

- 3 庄鹏, 刘明才, 许淑德, 等. 无脉络膜症一家二例. *中华眼底病杂志*, 1994; 10: 105-106.
- 4 于路珍. 遗传性眼疾. 见: 于路珍, 主编. 眼底病. 济南: 山东科学技术出版社, 1995: 179-180.
- 5 倪黎, 王振先, 单祥年, 等. 无脉络膜症家系的遗传学分析. *中华遗传学杂志*, 1992; 9: 263.

(收稿日期: 2003-10-28)

(本文编辑: 唐健)

## 母子同患 Stargardt 病

林东晓

【关键词】 黄斑变性/遗传性; 病例报告

中图分类号: R771.1

例1 男, 11岁, 因双眼视力下降2年于2003年2月18日来院就诊。父母非近亲结婚。全身检查未见异常。眼部检查: 视力: 右眼 0.25, 矫正+1.75 DS -0.5; 左眼: 0.2, 矫正+1.50 DS -0.4。双眼外眼及前节未见异常。双眼眼底检查, 视盘及视网膜动静脉未见异常, 黄斑区可见边界清楚的横椭圆形病灶, 大小约1.5个视盘直径(DD)×2.0 DD, 呈灰黄色斑点状, 黄斑中心凹反光消失, 黄色斑融合成小团块状。病灶外周视网膜下未见黄色斑点(图1)。周边视野检查正常, 有相对性中心暗点。色觉检查: 红绿色弱。眼电生理检查: 视网膜电图(ERG)正常, 眼电图(EOG)正常。荧光素眼底血管造影(FFA)检查, 黄斑病灶区斑点状透见荧光, 边界清晰, 无荧光素渗漏。诊断: 双眼 Stargardt 病。

例2 女, 33岁(例1之母), 主诉双眼视力减退20余年, 否认家族近亲通婚史。全身检查未见异常。眼部检查: 视力: 右眼 0.1, 左眼 0.12, 均不能矫正。双眼外眼及前节无异常, 双眼视盘正常, 黄斑区可见土黄色斑点斑块, 约2.0 DD×2.5 DD大小, 边界清晰, 呈横椭圆形, 黄斑中心凹反光消失, 呈“靶心

状”外观。病灶外周可见散在黄色斑点, 双眼对称(图2)。双眼周边视野正常, 有绝对性中心暗点。色觉检查: 红绿色盲。ERG正常, EOG异常, 双眼 Arden 比均<1.80。FFA检查除黄斑部异常透见荧光外, 还出现黄斑外黄色斑点相应点状透见荧光, 晚期荧光斑增强, 扩大, 边界模糊。诊断: 双眼 Stargardt 病并发黄色斑点症。

Stargardt 病为青少年遗传性黄斑变性, 认为是一种营养衰竭性疾病。主要表现为黄斑区视网膜色素上皮(RPE)出现灰黄色物质沉着。由德国医生 Stargardt 在 1909 年最先描述。国内狄雅芬、方力<sup>[1]</sup>在 1997 年曾报告一家系三例。多数认为本病属常染色体隐性遗传, 也有部分为常染色体显性遗传及散发者<sup>[2]</sup>。本文报道的母子 2 人患病共同特点为: ①两代相传, 均在 10 岁左右发病; ②中心视力进行性下降; ③眼前节、眼底视盘及视网膜血管正常, 黄斑区病灶相似对称, 例 2 后极部视网膜下出现黄色斑点; ④眼电生理检查, ERG 正常, EOG 可出现异常, 说明 RPE 功能异常; ⑤视野检查可出现中心暗点; ⑥色觉检查可出现异常; ⑦FFA 表现黄斑病灶区斑点状透见荧光为 RPE 色素脱失、萎缩所致。例 2 患病 20 余年, 临床表现较例 1 严重, 且并发黄色斑点症, 符合病情随病程延长而进展的特点。