

## · 病例报告 ·

## 先天性黑朦伴黄斑缺损一例

张细芝 吴德正 廖瑞端 高汝龙

【关键词】 盲/病因学; 黄斑/畸形

中图分类号:R774.5 R596.1

患儿男,4岁。因出生时家长即发现其双眼不能追光,视力极差来我院就诊。患者为足月顺产,父母非近亲联姻。检查:智力正常,无心、肾、听力等异常。眼科检查:双眼视力均无光感,眼球水平震颤,各方向眼球运动不受限。双眼无充血,角膜透明,前房轴深约3CT,瞳孔圆,虹膜纹理清楚,晶状体透明,玻璃体无混浊。眼底检查,双眼视盘边界清楚,颜色蜡黄,视网膜血管变细,黄斑部约3~4个视盘直径(DD)大小的边界清楚的椭圆形缺损区,全视网膜呈椒盐样改变;左眼底视盘上方另见一小片状脉络膜萎缩区(图1,2)。电脑验光仪以及散瞳检影检查,患儿无屈光不正。双眼视网膜电图(ERG)检查:暗视视杆,最大反应及明视视锥反应均未能记录到。由于家长的配合以及对患儿的鼓励,患儿在接受所有眼科检查时均未用镇静剂或麻醉剂。诊断:双眼先天性黑朦伴黄斑缺损。

**讨论** 先天性黑朦(Leber's congenital amaurosis, LCA)是儿童主要致盲疾病之一,占盲童的18%,占遗传性视网膜疾病的5%,属常染色体隐性遗传,父母多有近亲联姻史;以出生后即失明,发生严重的视网膜色素变性为特征。LCA分为婴儿型和少年型二类。婴儿型出生时已失明,眼球常塌陷,水平震

颤,常有拳压眼球动作。眼底早期无异常,随病情发展周边部出现小白点及色素颗粒,呈椒盐状,逐渐向后极部发展,色素颗粒不断增生融合成骨细胞样。视网膜血管变细,视盘蜡黄色,视网膜色素上皮层和脉络膜毛细血管层萎缩,暴露脉络膜大血管,呈弥漫的脉络膜萎缩样眼底,甚至形成白化病样眼底。ERG消失。少年型患者5~6岁时视力严重下降,30岁左右完全失明,眼底表现极不一致,多数病例周边有椒盐样改变,少数病例已失明而眼底仍正常。ERG消失是本病诊断的有力依据<sup>[1]</sup>。LCA应与其它类型的视网膜脉络膜变性疾病(婴儿型视网膜色素变性、先天性夜盲)、皮质盲、先天性视神经萎缩等相鉴别。皮质盲眼底视盘、视网膜及ERG均正常;先天性视神经萎缩有锥体束症状且ERG正常<sup>[2,3]</sup>。

本病例根据病史、临床表现、体征及ERG表现,临床诊断成立。其眼底不仅周边部视网膜具有椒盐样改变,还见黄斑部大范围的萎缩病灶,属黄斑缺损型LCA。国外文献有类似病例报道<sup>[4]</sup>,而国内尚未见报道。黄斑缺损型LCA的ERG呈熄灭型,但周边部视网膜可正常,不一定具有典型的症状和体征,是一种特殊类型的LCA。

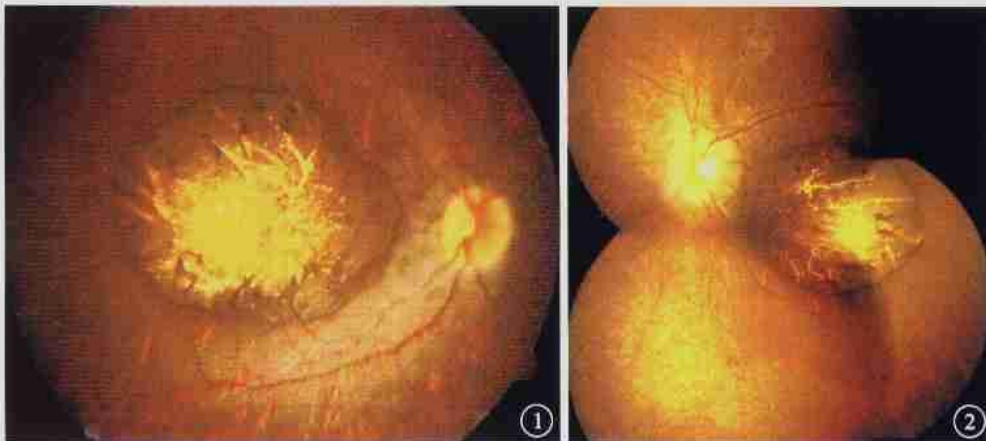


图1 右眼彩色眼底像。视盘边界清楚,色蜡黄,视网膜血管变细,黄斑部一个约3~4DD的边界清楚的椭圆形缺损区

图2 左眼彩色眼底像。视盘边界清楚,色蜡黄,视网膜血管变细,黄斑缺损,全视网膜其周边部呈椒盐样改变,视盘上方另见一小片状脉络膜萎缩区

## 参考文献

- Keen TJ, Mohamed MD, McKibbin M. Identification of a locus (LCA9) for Leber's congenital amaurosis on chromosome 1p36. *Eur J Hum Genet*, 2003, 11: 420-423.
- Fozzi E, Signorini SG, Scelsa B. Leber's congenital amaurosis: an update. *Eur J Paediatr Neurol*, 2003, 7: 13-22.

- De Lacy JJ. Leber's congenital amaurosis. *Bull Soc Belg Ophthalmol*, 1991, 241: 41-50.
- Mohamed MD, Topping NC, Jafri EE. Progression of phenotype in Leber's congenital amaurosis with a mutation at the LCA5 locus. *Br J Ophthalmol*, 2003, 87: 473-475.
- Kirarli H, Bozkurt B. Macular coloboma type Leber's congenital amaurosis. *J Fr Ophthalmol*, 2002, 25: 67-70.
- Milam AH, Barakat MR, Gupta N. Clinicopathologic effects of mutant GUCY2D in Leber's congenital amaurosis. *Ophthalmology*, 2003, 110: 549-558.

作者单位:510080 广州, 耀东英智眼科医院(张细芝、高汝龙); 中山大学第一附属医院眼科(廖瑞端); 中山大学中山眼科中心(吴德正)  
通讯作者:张细芝, Email: yinzzz@tom.com

(收稿日期:2004-02-04)

(本文编辑:唐健)