

遗传性视网膜劈裂继发新生血管性青光眼一例

左成果 邢怡桥 陈长征 杨燕宁

【关键词】 视网膜疾病/遗传性; 青光眼, 新生血管性; 病例报告

中图分类号: R774.1 R775.3

遗传性视网膜劈裂并发新生血管性青光眼较少, 现报告一例。

患者男, 11 岁。因视力下降 2 年, 眼红痛 3 个月入院。既往史及家族史无特殊, 无眼外伤史及其它眼病史, 全身检查正常。眼部检查: 视力右眼手动/10 cm, 左眼 0.3, 不能矫正。右眼结膜混合充血, 角膜雾状混浊, 瞳孔直径 6 mm, 光反射迟钝, 虹膜表面大量新生血管, 晶体状透明, 或玻璃体混浊, 眼底窥不清。左眼前段正常, 玻璃体轻度混浊, 眼底检查: 视盘色略淡, 边界清楚, 颞侧和视盘上方视网膜见伸向玻璃体内薄如纱膜的视网膜劈裂内层, 纱膜上有血管与视网膜血管相连, 黄斑色暗红, 可见斜行线状视网膜皱褶(图 1), 中心凹呈放射状星形改变, 中心凹光反射消失(图 2)。眼压: 右眼 49 mm Hg (1 mm Hg = 0.133 kPa), 左眼 15 mm Hg。经噻吗心安滴眼液点眼, 口服醋氯酰胺片, 静脉滴注甘露醇等降眼压治疗后眼压 32 mm Hg, 检查房角: 右眼房角窄 I~II 级, 全周房角血管膜覆盖。光相干断层扫描(OCT)示: 黄斑部神经上皮层呈囊样改变(图 3), 视网膜层间裂孔(图 4)。B 型超声检查: 右眼玻璃体膜样增生(图 5), 左眼玻璃体混浊。视野显示: 右眼视野广泛缺损, 左眼与病变部位相应的视野出现相对暗区。ERG 检查显示: a 波振幅轻度降低, b 波振幅严重降低, b/a 值降低。该患者的兄长自幼视力不佳, 视力右眼 0.2, 左眼 0.3, 不能矫正。双眼前段无异常, 眼压右眼 14 mm Hg, 左眼 12 mm Hg, 双眼底情况及双眼 FFA, OCT 与患者左眼基本一致, 程度略轻。对患者家系进行调查, 患者的外祖父 I₂ 及兄弟(II₁)均为患病者, 致病基因由其未发病的母亲传给, 表现为隔代遗传(图 6)。诊断为 X 性连锁视网膜劈裂(X-linked recessive retinoschisis), 右眼新生血管性青光眼。该患者右眼经 810 激光睫状体光凝术后, 眼压已控制在 10 mm Hg 左右。

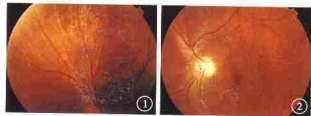


图 1 左眼眼底彩色像。左眼视网膜外层裂孔伴膜样劈裂 图 2 左眼眼底彩色像。黄斑色暗, 放射状星形改变, 斜行视网膜皱褶

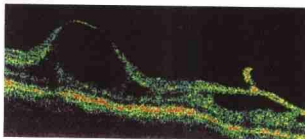


图 3 左眼黄斑 OCT 像。左眼黄斑区视网膜囊样改变

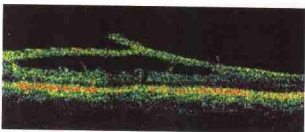


图 4 左眼黄斑 OCT 像。左眼视网膜层间劈裂

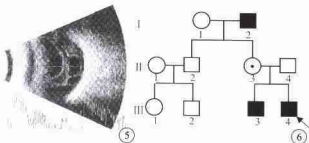


图 5 左眼 B 型超声图像。左眼玻璃体增生 图 6 患者家系图

讨论 视网膜劈裂症是视网膜的神经上皮层劈裂为内外两层, 其中在神经纤维层发生劈裂者为遗传性视网膜劈裂, 为 X 性连锁隐性遗传, 多见于儿童及青年人^[1]。本病的主要并发症为玻璃体出血和视网膜脱离, 继发新生血管者极少, 国内未见相关报道, 国外相关文献亦不多。Ando 等^[2]对一个 X 性连锁视网膜劈裂继发严重新生血管性青光眼患者摘除了眼球并进行组织学检查。Rosenfeld 等^[3]报道了 2 例 X 性连锁视网膜劈裂患者进行玻璃体切割术治疗后复发视网膜脱离出现新生血管性青光眼。Hang, Hinton^[4]和 Ferrone 等^[5]各报道一例 X 性连锁视网膜劈裂伴发广泛的视网膜劈裂和视网膜脱离引起的新生血管性青光眼。X 性连锁视网膜劈裂较少见, 该病并

发新生血管性青光眼更为罕见。新生血管性青光眼多并发于视网膜血管循环障碍性疾病,如糖尿病视网膜病变、视网膜中央静脉阻塞等,该患者没有这些疾病病史及体征,故考虑继发于视网膜撕裂。遗传性视网膜撕裂并发玻璃体积血或视网膜脱离,引起眼前段供血不足,继发前房角和虹膜新生血管增生,造成眼压升高。

参考文献

1 吴德正,高汝龙,黄时洲,等.遗传性视网膜撕裂症的临床特征.中国实用眼科杂志,1999,17,231-232.

2 Ando A, Takahashi K, Shio K, et al. Histopathological findings of X-linked retinosis with neovascular glaucoma. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol, 2000, 238,1-7.
3 Rosenfeld PJ, Flynn HW, McDonald HR, et al. Outcomes of vitreoretinal surgery in patients with X-linked retinosis. Ophthalmol: Surgery and Lasers, 1998, 29,190-197.
4 Hung JY, Hilton GF. Neovascular glaucoma in a patient with X-linked juvenile retinosis. Ann Ophthalmol,1980,12,1054.
5 Ferrone PJ, Therse MT, Lewis H. Vitreoretinal surgery for complications of congenital retinosis. Am J Ophthalmol,1997, 123,742.

(收稿日期:2005-01-16)
(责任编辑:韦纯义)

表现特殊的先天性视网膜撕裂症一例

陈倩 徐格致 姜春晖

【关键词】 视网膜疾病; 光学相干断层扫描; 病例报告
中图分类号:R774.1

先天性视网膜撕裂症又称为 X 连锁视网膜撕裂症,多见于 10 岁以下儿童,双眼发病,典型病例于双眼颞下方可见薄纱样撕裂的视网膜内层,并可伴视网膜裂孔^[1]。近期就诊于我院的一例视网膜撕裂症患者因其眼底改变与通常临床所见的先天性视网膜撕裂症患者不同,特报告如下。

患儿,男,14 岁。因双眼视力下降就诊。患儿视力下降的具体时间不详,自 8 岁起就先后就诊于多家医院,曾被诊断为“葡萄膜炎”、“视网膜变性”、“Stargardt 病”等,均未予特殊处理。患儿同时伴有高血糖、高血脂、体重超重肥胖等。眼科检查:双眼视力均为 0.2,不能矫正。双眼角膜透明,前房清晰,晶状体、玻璃体透明,玻璃体未见纱膜状改变。双眼黄斑区发暗,中心凹反光消失,并呈放射状的星形改变(图 1),眼底下方可见一类似菱形的病灶,病灶边缘的视网膜内层光隆起且完整,表面血管呈爬城状,透见外层视网膜呈裂开状且边缘翻卷,菱形中央区视网膜平伏(图 2)。荧光素眼底血管造影(FFA)检查未见明

显异常。视网膜电图(ERG)检查显示 a 波正常,b 波轻度下降。光相干断层扫描(OCT)检查显示双眼黄斑区视网膜神经上皮层间分离,并被桥状视网膜组织分隔成数个囊样低反射区(图 3),提示黄斑劈裂。综合眼底改变及各项辅助检查结果,临床诊断为:先天性视网膜撕裂症伴外层视网膜裂孔。目前未采用任何于预防措施,临床随访观察过程中未见明显改变。

讨论 视网膜撕裂症发生于神经视网膜层,通常被认为与 Muller 细胞的遗传性结构缺陷以及玻璃体牵引有关。眼底表现具有多样性,典型病例表现为玻璃体薄纱样变,实为撕裂的视网膜内层,约半数病例可出现视网膜内层裂孔^[2],如形成大裂孔,可仅剩数只血管相连。临床上单纯外层视网膜裂孔较为少见。本例患者是一巨大星形的外层视网膜裂孔且边缘翻卷,而内层视网膜几乎没有异常,此种临床表现十分罕见。

文献报道黄斑劈裂或囊样星形黄斑病变见于所有先天性视网膜撕裂症病例,并且在约半数此类病例中有可能是唯一的



图 1 右眼彩色眼底像,黄斑区可见星形病变 图 2 左眼彩色眼底像,下方视网膜可见菱形病变 图 3 双眼黄斑区 OCT 像(A 右眼,B 左眼)。显示黄斑劈裂