

些因素均可能导致二者间的相关性较低。

3.3 后部玻璃体切割联合硅油填充术后视力情况

文献中报道:视网膜脱离的手术成功率显著提高,由最初的 81% 上升到 90%,但是术后最终的视力并不满意,仅 11% ~ 19% 的患者在接受手术后达到 0.5^[7-8],硅油研究组报道视力 ≥ 0.1 的人数占 25%^[9]。分析本组病例中解剖复位后 BCVA 不良的原因,一方面可能与临床上不能发现的视网膜内感光细胞丢失、受损,视神经、视网膜异常等有关^[10-11];另一方面临床上发现的黄斑水肿、视网膜前膜、视网膜变形及填充物的应用(如硅油)等也可能是影响视功能恢复的原因。我们的研究同样证实了成功的玻璃体手术后视力差的原因可能与黄斑水肿、黄斑区视网膜变薄有关。术后 2 周行 OCT 检查发现所有患者均有不同程度的黄斑水肿,硅油眼患者黄斑水肿的发生率为 83.78%,发生率高的原因可能与病例复杂、手术时间长、术中视网膜前膜的剥离和全视网膜光凝、术后长期的炎症反应等有关。硅油填充的患者病例复杂,如严重的 PVR 分级达到 C3 级以上,特别是已行玻璃体手术,经过气体填充失败的病例,既往有眼内手术史,无晶状体眼的视网膜脱离,术前发生黄斑区的脱离等,这些都是内眼手术后发生黄斑水肿的危险因素。本研究中患者也至少有一项以上的危险因素存在,并且由于屈光介质混浊,术前不能排除黄斑病变存在的可能。对于术前已发生黄斑水肿的患者在接受玻璃体切割手术后,原有水肿将加重。在本研究中,我们对黄斑区探查所运用的 OCT 分辨率虽然高于 CT、MRI、超声波检查,但对于单个细胞层仍不能精确辨认。因此可能有尚未被发现的某些细胞水平的改变影响视力的恢复,如视网膜色素上皮层增厚的改变,可能抑制了感光细胞修复以及视网膜的贴附^[11-12],需进一步证实。

总之,OCT 的穿透深度不受玻璃体腔硅油的限

制,能够清楚地显示视网膜结构并量化视网膜厚度,可以早期发现玻璃体切割术后影响视力恢复的因素,为临床诊治和估计预后提供了重要依据。

参考文献

- 1 Kokame GT, Yamamoto I. Silicone oil versus gas tamponade[J]. *Ophthalmology*, 2004, 111: 851 - 852
- 2 Juan E, Jr, McCuen B, Tiedeman J. Intraocular tamponade and surface tension[J]. *Surv Ophthalmol*, 1985, 30: 47 - 51
- 3 Parel J, Gautier S, Jallet V, et al. Silicone oils: physicochemical properties. // Ryan SJ, ed. *Retina* [M]. Vol 3. 3rd ed. St. Louis: CV Mosby, 2001: 2173 - 2194
- 4 Hotta K. Early postoperative macular features determined by optical coherence tomography after idiopathic macular hole surgery with silicone oil tamponade [J]. *Ophthalmic Surg Lasers and Imag*, 2005, 36: 426 - 431
- 5 Jaffe GJ, Caprioli J. Optical coherence tomography to detect and manage retinal disease and glaucoma[J]. *Am J Ophthalmol*, 2004, 137: 156 - 169
- 6 Avitabile T, Bonfiglio V, Sanfilippo M, et al. Correlation of optical coherence tomography pattern and visual recovery after vitrectomy with silicone oil for retinal detachment[J]. *Retina*, 2006, 26: 917 - 921
- 7 Lewis H, Aaberg TM, Abrams GW. Causes of failure after initial vitreoretinal surgery for severe proliferative vitreoretinopathy [J]. *Am J Ophthalmol*, 1991, 111: 8 - 14
- 8 Lewis H, Aaberg TM. Causes of failure after repeat vitreoretinal surgery for recurrent proliferative vitreoretinopathy [J]. *Am J Ophthalmol*, 1991, 111: 15 - 19
- 9 Silicone Study Group. Vitrectomy with silicone oil or perfluoropropane gas in eyes with severe proliferative vitreoretinopathy; results of a randomized clinical trial; Silicone Study Report 2 [J]. *Arch Ophthalmol*, 1992, 110: 780 - 792
- 10 Benson SE, Grigoropoulos L, Schlottmann PC, et al. Analysis of the macula with optical coherence tomography after successful surgery for proliferative vitreoretinopathy [J]. *Arch Ophthalmol*, 2005, 123: 1651 - 1656
- 11 Fisher SK, Anderson DH. Cellular effects of detachment on the neural retina and the retinal pigment epithelium. // Ryan SJ, ed. *Retina* [M]. 2nd ed. St Louis: CV Mosby, 1994: 2035 - 2061
- 12 Catier A, Tadayoni R, Paques M, et al. Characterization of macular edema from various etiologies by optical coherence tomography [J]. *Am J Ophthalmol*, 2005, 140: 200 - 206

(收稿:2008-03-18 修回:2008-11-26)

(本文编辑:胡纯钢 刘艳)

· 病例报告 ·

遗传性先天性白内障伴高度近视一家系

袁芳 刘伟 刘华 季健

先证者, II 7, 女, 43 岁。因双眼渐进性视力下降 1 年余, 伴眼前黑影飘动就诊。眼部检查: 视力: 右眼 0.25, - 6.0

本课题为天津市应用基础及前沿技术研究计划项目资助 (08JCYBJC08600)

作者单位: 300070 天津医科大学眼科中心

通讯作者: 季健 (Email: tjyjkz@ yahoo. com. cn)

DS = 0.3; 左眼 0.1, 不能矫正。双眼角膜透明, 前房深, 瞳孔等圆, 直径 3 mm, 对光反射存在。散瞳检查, 双眼晶状体皮质轻度混浊, 晶状体核呈致密的点状、片状混浊。双眼玻璃体混浊, 豹纹状眼底 (图 2)。A/B 超声检查: 眼轴长度为右眼 25.30 mm, 左眼 26.07 mm; 角膜曲率: 右眼 42.50 D, 左眼 41.25 D; OCT: 右眼神经上皮层脱离, 可见视网膜前膜, 左眼神

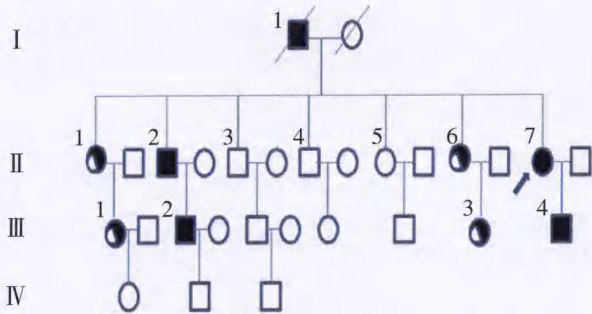


图1 患者家系图

经上皮层脱离,可见黄斑裂孔(图3)。诊断:(1)双眼遗传性先天性白内障;(2)双眼屈光不正;(3)双眼弱视;(4)左眼黄斑裂孔。曾先后在我院行左眼白内障超声乳化摘出+人工晶状体植入+后部玻璃体切割+内激光治疗+14% C₃T₈气体填充术;右眼白内障超声乳化摘出联合人工晶状体植入术。术中植入人工晶状体度数右眼+16.0 D,左眼+16.5 D。术后右眼视力0.4,左眼视力0.12。

该家系4代29名成员中(图1),遗传性先天性白内障伴高度近视患者5例(I 1, II 2, II 7, III 2, III 4),单纯性高度近视患者4例(II 1, II 6, III 1, III 3)。白内障患者晶状体混浊的部位和程度存在差异,有核性(图4)、绕核性、粉尘状、点状、片状,而皮质混浊均不明显,表现为明显的临床异质性。III 4 双眼晶状体呈绕核性粉尘状白色混浊,影响视力,于18岁行双眼白内障针吸联合人工晶状体植入术。III 2 患者双眼晶状体核性粉尘状混浊,程度较轻,30岁时双眼矫正视力仍可达到1.2。高度近视患者眼轴长度均超过正常值,最大者为32.40 mm(II 7)。该家系中患年龄相关性白内障者1例(II 1),先天性心室缺损修补术后1例(III 4)。

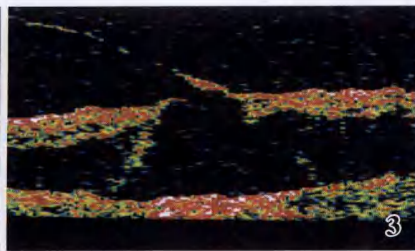


图2 先证者(II 7)左眼眼底相 图3 先证者(II 7)左眼眼底 OCT 图4 III 2 患者晶状体核性粉尘状混浊

讨论:常染色体显性、常染色体隐性及性染色体连锁遗传在先天性白内障及高度近视家系研究中均有报道。先天性白内障以常染色体显性遗传最多见^[1],而高度近视的遗传方式则以常染色体隐性遗传最为常见^[2]。该家系中遗传性先天性白内障伴高度近视患者遗传方式表现为常染色体显性遗传,单纯性高度近视患者遗传方式亦表现为常染色体显性遗传,以往少有报道。该家系第一代(I 1)为遗传性先天性白内障伴高度近视患者,其后代中部分为遗传性先天性白内障伴高度近视患者(II 2、II 7、III 2、III 4),部分为单纯性高度近视患者(II 1、II 6、III 1、III 3),这种遗传现象以往未见报道。此外,该家系中单纯

性高度近视患者II 1老年时罹患年龄相关性白内障,遗传性先天性白内障伴高度近视患者III 4出生时同时患有先天性心室缺损,这为我们从基因角度研究其内在的遗传学联系提供了珍贵的样本。

迄今发现至少22个位点与先天性白内障的常染色体显性遗传有关,其中有15个位点的致病基因已被克隆^[3],包括CRYAA、CRYAB、CRYBA3/A1(分别位于21q22、11q22、17q11)、CRYBB1、CRYBB2(均位于22q11)、CRYGC、CRYGD(均位于2q33)、CRYGS(位于3q27.3);MIP、GJA8、GJA3(分别位于12q12、1q21、13q11);BFSP2(位于3q21-22);HSF4、PITX3、MAF(分别位于16q22、10q24、16q23.2)^[3-4]。尚未鉴定出致病基因的位点包括:1p36、2p12、2p24-pter、15q21-22、17p12-13、17q24及20p12-q12^[3-5]。目前认为高度近视是由多基因和(或)不同的单基因引起的疾病^[6]。目前已肯定的高度近视基因位点有3个,包括MYP1(Xq28)、MYP2(18p11.31)、MYP3(12q21-q23)^[7]。其他候选基因有7q36、17q21-22等。其中,7q36的遗传方式为常染色体显性遗传^[8]。先天性白内障和高度近视均表现为高度的遗传异质性和临床异质性,认识其发生发展的分子遗传学机制,进行基因定位研究,对其基因诊断、治疗及预防有着重要的意义。

参考文献

- 1 Ionides A, Francis P, Berry V, et al. Clinical and genetic heterogeneity in autosomal dominant cataract[J]. Br J Ophthalmol, 1999, 83: 802 - 808
- 2 Edwards M, Lewis WH. Autosomal recessive inheritance of myopia in Hong Kong Chinese infants[J]. Ophthalmic Physiol Opt, 1991, 11: 227 - 231
- 3 Reddy MA, Francis PJ, Berry V, et al. Molecular genetic basis of inherited cataract and associated phenotypes [J]. Surv Ophthalmol, 2004, 49: 300 - 315
- 4 Sun H, Ma Z, Li Y, et al. Gamma-ScrySTALLIN gene (CRYGS) mutation causes dominant progressive cortical cataract in humans[J]. J Med Genet, 2006, 42: 706 - 710
- 5 Gao L, Qin W, Cui H, et al. A novel locus of coralliform cataract mapped to chromosome 2p24-pter[J]. J Hum Genet, 2005, 50: 305 - 310
- 6 Guggenheim JA, Kirov G, Hodson SA. The heritability of high myopia: a reanalysis of Goldschmidt's data [J]. J Med Genet, 2000, 37(3): 227 - 231
- 7 陆宏,孙慧敏. 高度近视遗传学和基因定位研究进展[J]. 眼科新进展, 2006, 26(6): 462 - 465
- 8 Naiglin L, Gazagne C, Dallongeville F, et al. A genome wide scan for familial high myopia suggests a novel locus on chromosome 7q36 [J]. J Med Genet, 2002, 39: 118 - 124

(收稿:2008-07-26 修回:2008-11-16)

(本文编辑:王璐璐)