

本组病例 40 岁以前发病 25 例, (占 78.1%), 这一年龄段, 读书、工作都很紧张, 相对各年龄段人群, 承受压力较大, 学习紧张度及工作强度高, 能够接受医生建议, 定期到医院随访的顺应性低。

糖皮质激素性青光眼是一种药源性疾病, 危害性较大, 临床医生和患者对长期应用糖皮质激素可能诱发的并发症要有足够的重视。其防治关键是要合理应用糖皮质激素, 对有青光眼病史及家族史、高度近视、青少年患者, 特别是部分屈光不正的患者行激光矫正术后, 必须使用糖皮质激素时, 应谨慎用药。对长期用药的患者, 要定期复查和检测眼压的变化。局部应用, 不超过 2~4 周。临床医生一

定要作到合理用药, 加强随访, 从而减少糖皮质激素性青光眼的发生。

参 考 文 献

- 1 叶天才. 重视对糖皮质激素性青光眼的防治. 中华眼科杂志, 2001,37(6):401-403.
- 2 谢雷克, 陈祖基, 等. 糖皮质激素、眼科临床药理学. 北京化学工业出版社, 2002:175-196
- 3 何为民, 罗清礼. 糖皮质激素受体在眼部的研究进展. 眼科新进展, 2005,25(5):467-468
- 4 孔令训, 陈美兰, 华龙山, 等. 类固醇性青光眼前临床分析. 中华眼科杂志, 1993,29(3):151

(收稿时间: 2006-07)

· 病例报告 ·

先天性白内障一家系 25 例

廖莺 王开杰 郝晓琳 朱思泉 王俊

【关键词】 先天 白内障

先证者 女 26 岁 自幼双眼视力低下, 于 2005 年 12 月来北京同仁医院就诊。全身检查未发现异常, 眼科查体: Vod: 0.4, Vos: 0.05, 矫正视力无提高, 眼压: 右: 21.1 mmHg, 左: 19.3mmHg, 眼球运动无异常, 结膜无充血, 角膜透明, 大小正常, 前房中深, 虹膜色泽纹理正常, 瞳孔圆, 对光反射灵敏, 双眼晶状体后囊下混浊, 眼底窥不清。既往身体健康, 父母非近亲结婚。诊断: 双眼先天性白内障。遂行右眼白内障超声乳化联合人工晶体植入术, 手术顺利, 术后 1 周视力: 1.0。

家系调查 (图 1) 该家系 5 代近 40 名成员有 25 人确诊

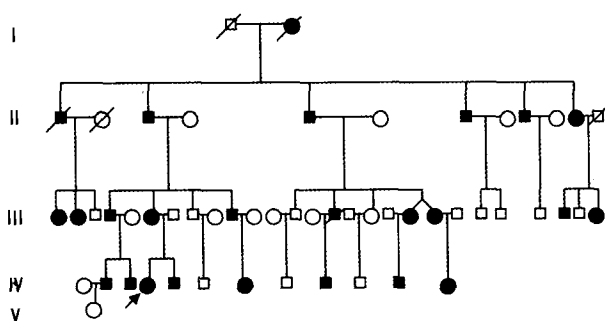


图 1

为白内障。其中男 14 例, 女 11 例, 均无近亲婚配史。第 2 代患病人数达 100% (6/6), 第三代患病人数达 55.6% (10/18), 第四代患病人数达 72.7% (8/11)。除先证者行白内障超声乳化联合人工晶体植入术外, 其他均未治疗。

讨论 先天性白内障为出生后第一年内发生的晶体混浊, 可为家族性或散发, 可以伴发或不伴发其他眼部异常或遗传性、系统性疾病, 各种影响胎儿晶体发育的遗传或环境因素, 都可能引起先天性白内障。其中约 1/3-1/4 为遗传性白内障。遗传性白内障的遗传方式有三种: 常染色体显性遗传、常染色体隐性遗传及性连锁遗传, 其中以常染色体显性遗传为常见。本家系遗传学特点: 垂直传递, 每代均有患者, 连续传代在两代以上, 父母正常时, 子女不发病, 父母其中一方为患者时, 子女约 50% 发病, 男女皆发病, 男女比例为: 14: 11, 近似于 1: 1, 与性别无关, 有男性—男性传代现象, 符合常染色体显性遗传规律。先天白内障表型各异, 常见的有前极性、后极性、核性、绕核板层性、缝性、全白性、核性颗粒性 (coppock 白内障) 等, 目前虽然已发现十个基因位点, 但研究现状表明不同表型的遗传性白内障基因位点可以相同, 而表型相同者, 在不同家系中可能与健康人数量相当, 是一难得的家系基因研究素材, 且该遗传性白内障形态特殊, 该遗传性白内障基因位点极可能不同于目前已报道的基因位点, 一旦明确疾病基因, 不仅可指导产前基因诊断和基因治疗以提高患者生存质量, 也有助于进一步探讨人晶状体的基因编码及遗传规律。

(收稿时间: 2006-10)

作者单位: 611130 成都, 成都市第五人民医院眼科 (廖莺); 首都医科大学附属北京同仁医院眼科中心 (王开杰, 郝晓琳, 朱思泉, 王俊)

通讯作者: 廖莺, E-mail:jay3528@hotmail.com