

先天性小睑裂综合征家系分析及手术治疗

周波, 龙华

作者单位: (441300) 中国湖北省随州市中心医院眼科
作者简介: 周波, 女, 硕士, 副主任医师, 副主任, 曾获得省、市科技
成果三等奖, 研究方向: 眼部整形、仿真义眼、准分子激光。
通讯作者: 周波. lijun370768@sina. com
收稿日期: 2011-03-14 修回日期: 2011-04-01

周波, 龙华. 先天性小睑裂综合征家系分析及手术治疗. 国际眼科
杂志 2011; 11(5): 933-934

0 引言

先天性小睑裂综合征 (congenital blepharophimosis syndrome), 又称睑裂狭小-上睑下垂-倒向型内眦赘皮综合征 (blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome, BPES) 和小睑裂畸形, 是一种少见的常染色体显性遗传病。临床表现为睑裂狭小, 上睑下垂, 反向内眦赘皮, 内眦间距增宽。本文对一组先天性小睑裂综合征病例进行家系分析, 全部采用同期手术治疗方法, 有效地改善了患者外观, 取得满意效果。

1 临床资料

本组患者为 2008/2010 年在我院眼科病房收治的 20 例小睑裂综合征, 其中男 10 例, 女 10 例, 计 40 眼。年龄 2~23 (平均 7.95) 岁。主要临床表现为: 双眼小睑裂, 睑裂长 11~25 (平均 20.02) mm, 睑裂宽 1.5~5.9 (平均 3.10) mm; 内眦赘皮, 14 例为倒向型, 6 例为顺型; 两眼上睑下垂, 提上睑肌力均 < 3mm; 内眦间距增宽为 35~46 (平均 41.60) mm。视力 1.0 以上者 9 例, 0.2~0.7 者 6 例, 经扩瞳验光不能矫正, 因年龄太小视力检查不合作 5 例。下睑外翻 2 例, 内斜视伴眼球震颤 1 例。遗传学调查: 经家系调查, 证实 9 例有家族史, 由父亲传代 6 例, 由母亲传代 3 例, 其中可追踪四代者有 1 家系, 可追踪三代者有 1 家系 (家系图谱 1)。对内眦赘皮矫正采用 Mustarde 法及“Y-V”成形术, 对小睑裂采用 FOX 外眦成形术, 增长睑裂; 上睑下垂一般采用阔筋膜悬吊术或额肌瓣悬吊术。术后睑裂长度平均增长 3~4mm, 宽度增大 2.5mm, 内眦间距缩短 8~9mm。

2 讨论

先天性小睑裂综合征, 又称小睑裂畸形、睑裂狭小综合征、先天性睑四联征、Komoto 综合征, 该病在人群中的发病率仅为万分之一^[1]。BPES 于 1841 年由 Aon Ammon 首先报道, 1921 年 Komoto 进行了详细地描述。目前, 本病临床诊断标准为: 睑裂狭小、上睑下垂和倒向型内眦赘皮三联征为主要特征, 并伴有鼻梁低平、眦距过宽、眉毛粗黑等眼部及颜面部的畸形。部分患者除眼部表现外还有其他系统表现, 如智力低下、生长障碍、房或室间隔缺损、肌张力低下、小头及突出耳等。BPES 可分为两个临床亚型: I 型为普通型, 由父亲传代, 女性患者伴有不孕症, 其外显

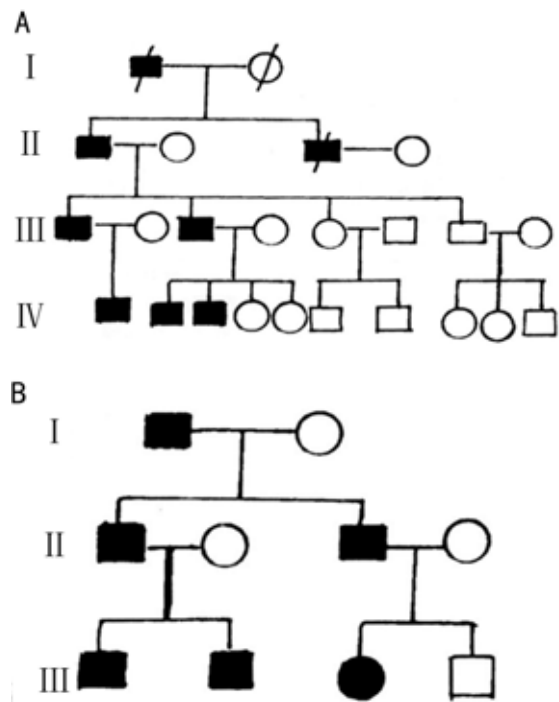


图 1 家系图谱 A: 追踪四代者; B: 追踪三代者。

注: ■表示患病男性 (已死亡); ○表示患病女性 (已死亡); ■表示患病男性 (健在); ●表示患病女性 (健在); □表示健康男性; ○表示健康女性。

率 100%; II 型外显率 96%, 父母亲传代机会均等^[2,3]。我国所报道的病例中, 由父亲传代占绝大多数^[4]。遗传学分析 9 例有家族史, 占总数的 45%, 父母均可传代。可见小睑裂综合征是一种常染色体显性遗传病。无家族史有 11 例, 占总数的 55%, 认为这些患者属基因突变, 在其后代可表现出遗传的特性, 以常染色体显性遗传延续。

小睑裂综合征严重影响面部外观, 散光、弱视及斜视发生率远高于正常人, 颜面部异常也会影响儿童的身心发育, 应早期手术, 但由于年龄增长, 儿童鼻骨逐渐发育, 情况可能有所改善, 而且儿童组织非常脆嫩, 过早手术将影响手术效果, 因此一般认为内眦赘皮、睑裂开大术放在 3~5a 为宜, 上睑下垂矫正术安排在 4a 以后为宜^[5]。本组患者进行手术的平均年龄为 4.56 岁。对眼部多种畸形同时存在的患者, 以往多采用分期手术进行矫治, 但因为分期手术不仅让患者遭受多次手术痛苦、经济负担加重, 且手术效果也无明显优势, 故近年来多主张同期完成^[6,7]。本组患者术后睑裂长度平均增长 3~4mm, 宽度增大 2.5mm, 内眦间距缩短 8~9mm。睑裂宽度及内眦间距仍较正常人群有所差异, 但外观已有明显改善。

先天性小睑裂综合征是一种先天发育异常, 睑裂狭小, 重度上睑下垂, 反向内眦赘皮, 严重影响患者视觉发育, 早期手术, 早期进行屈光矫正及弱势训练是必要的。经过随访发现同期手术不仅节约了患者的花费, 减轻了患者反复经历手术的痛苦, 术后睑裂开大程度及功能恢复也较理想, 患者面容外观可达到较为理想的程度, 更倾向于为小睑裂综合征患者提供同期手术治疗方案。

参考文献

- 1 焦永红,卢炜. 小睑裂综合征. 国外医学眼科学分册 1998;22(2):118-121
- 2 Beysen D, Vandesompele J, Messiaen L, et al. The human FOXL2 mutation database. *Hum Mutat* 2004;24(3):189-193
- 3 Fokstuen S, Antonarakis SE, Blouin JL. FOXL2-mutations in blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome (BPES); challenges for genetic counseling in female patients. *Am J Med Genet A*

- 2003;117A(2):143-146
- 4 胡诞宁. 眼科遗传学. 上海:上海科学技术出版社 1987:117
- 5 吴敏,赵秀琴,林顺潮. 睑裂狭小-上睑下垂-倒向性内眦赘皮综合征一家系手术治疗一例. 眼外伤职业眼病杂志 2007;29(6):479-480
- 6 任敏,滕利,冯国平,等. 一期手术矫治先天性睑裂狭小综合征. 中国修复重建外科杂志 2007;21(11):1219-1221
- 7 蒋未台,蒋伯熙,蒋铮铮. 先天性小眼综合征的矫治. 中华医学美容美容杂志 2006;12(3):183-184

· 短篇报道 ·

中药内外合治治疗流行性出血性结膜炎疗效观察

蒋 慧,吴 娟,雷先明

作者单位:(621000)中国四川省绵阳市,绵阳万江眼科医院
作者简介:蒋慧,女,主治医师,研究方向:中西医眼科临床治疗。
通讯作者:蒋慧. xxiioufo@sina. com
收稿日期:2011-02-15 修回日期:2011-03-28

蒋慧,吴娟,雷先明. 中药内外合治治疗流行性出血性结膜炎疗效观察. 国际眼科杂志 2011;11(5):934

0 引言

流行性出血性结膜炎系由一种新型微小核糖核酸病毒引起的属于暴发流行的传染性眼病,中医称之为“天行赤眼”、“天行赤目”、“天行暴赤”、“天行赤热”、“天行气运”、“暴赤肿痛眼”,俗称红眼病^[1]。其特点是发病急,传染性强。西医治疗主要是抗病毒眼液点眼,但临床常见收效慢,病程迁延。我们采用中药内外合治,效果满意,总结报道如下。

1 临床资料

患者50例,其中男38例,女12例,平均年龄32岁,均为双眼发病。诊断标准^[2]:(1)自觉症状:患者双眼先后或同时出现涩痛,羞明难睁,晨起时上下睑胶粘闭合。(2)眼部检查:眼睑肿胀,结膜充血,点片状出血,患者结膜出现假膜,角膜上皮损伤,荧光染色呈点状或片状着色。治疗方法:(1)内服自拟消毒散合剂,组方:银花12g、连翘15g、菊花20g、黄连6g、黄芩15g、牡丹皮15g、赤芍15g、桑白皮20g、生甘草6g、蒲公英20g、生地15g、竹叶

15g,水煎服,每日1剂,3次/d。(2)外用:以上方煎汤趁热熏蒸双目,继以药罐中药渣再煎汤取药汁以纱布滤之熏洗眼部10~15min,3~4次/d,或以黄连30g、野菊花30g煎汤熏洗^[3,4]。疗效标准:(1)痊愈:眼痛消失,无干涩感,无眵无泪,无羞明流泪。检查:眼睑无肿胀,结膜无充血,无假膜及出血,角膜透明。(2)好转:眼痛消失,无羞明流泪,有干涩感。检查:眼睑无肿胀,结膜充血但无假膜,角膜透明。疗效:50例中,痊愈41(82%);好转9例(18%),平均疗程3~6d。

2 讨论

天行赤眼属白睛疾病,白睛属气轮,在脏属肺。本病多因疫病毒邪从表而入,侵及肺经,风热相搏,交攻于目所致,肺与大肠相表里,若大肠积热,腑气不通,浊气上逆,影响肺失宣降,见白睛红赤,白睛肿胀,故肺经风热首宜通腑泻热,以取釜底抽薪之意。自拟消毒散合剂即取其清热泻火,解毒通腑,退红消肿之功效。方中黄芩清热解毒,长于清气分实热;黄连泻火解毒,主热气目痛;桑白皮清肺热泄郁热,从而通腑泻火,清热解毒;银花主痈肿热毒,散热解毒;连翘清热解毒透邪,善清上焦之火;蒲公英、菊花入肝肺经,解毒明目,从而解毒消肿;生地黄、牡丹皮、赤芍活血散瘀、清热凉血以退红;竹叶引火下行。诸药煎汤外洗以便药物直接作用于眼部,从而达祛风清热、解毒消肿之功效。

参考文献

- 1 阎启昌. 急性出血性结膜炎. 中国实用乡村医生杂志 2004;11(7):18
- 2 刘英奇,赵亮. 现代眼科学. 南昌:江西科学技术出版社. 北京:北京科学技术出版社 1996:419
- 3 刘丽娟,张蕾,孙凯,等. 中药熏眼辅助治疗流行性角结膜炎的临床观察. 哈尔滨医科大学学报 2010;44(5):515-517
- 4 邹云勇. 银菊夏青汤治疗流行性出血性结膜炎115例. 中国乡村医药 1997;4(9):17