

双眼先天性黄斑视网膜劈裂症 1 例

张立,张成成,叶应嘉,蒋海翔

作者单位:(430000)中国湖北省武汉市,汉口爱尔眼科医院
作者简介:张立,男,毕业于首都医科大学,硕士,研究方向:白内障、屈光手术和眼底病。
通讯作者:叶应嘉,副主任医师,汉口爱尔眼科医院业务院长。
yeyj7716@yahoo.com.cn
收稿日期:2012-07-31 修回日期:2012-12-17

DOI:10.3980/j.issn.1672-5123.2013.01.76

引用:张立,张成成,叶应嘉,等.双眼先天性黄斑视网膜劈裂症 1 例.国际眼科杂志 2013;13(1):213

0 引言

先天性视网膜劈裂又称遗传性视网膜劈裂^[1],通常为双侧发病的性连锁隐性遗传疾病,基因位于 Xp22^[2]。视网膜劈裂常发生于周边眼底和黄斑,发生于黄斑处称黄斑视网膜劈裂症。先天性黄斑视网膜劈裂症临床较为少见,我院近期诊治 1 例先天性黄斑视网膜劈裂的患者,现报告如下。

1 病例报告

患者,男,20 岁,双眼自幼视物不清,于 2011-05 在我院就诊,幼年时曾就诊于当地医院,诊断为“双眼弱视”,予以弱视训练,效果不佳。患者是独生子,足月顺产,无全身病史,家族成员中无类似疾病史。眼科检查:视力:右眼 0.25(sph-1.25 矫正无助),左眼 0.5(sph-1.00 矫正无助)。双眼结膜无充血,角膜透明,前房正常,虹膜纹理清,瞳孔圆,大小约 3mm,对光反应灵敏,晶状体透明,玻璃体轻度混浊。眼底检查:双眼黄斑部呈暗红色、类似花瓣状排列的微囊样改变。眼底荧光血管造影(FFA)检查示:双眼黄斑区早期可见颗粒状荧光,晚期未见荧光素渗漏。光学相干断层扫描(OCT)示:双眼黄斑区可见神经上皮层间分离(图 1)。诊断:双眼先天性黄斑视网膜劈裂;双眼屈光不正。治疗:口服维生素 B 及复方血栓通胶囊等,余未做特殊处理。密切随访观察 1a 患者视力及眼底未见明显改变。

2 讨论

先天性视网膜劈裂为性连锁隐性遗传性疾病,极少数为常染色体隐性遗传。该病患者几乎为男性患者,女性罕有发病,女性一般为病理基因携带者^[3]。其发病机制尚未确切,目前有多种学说,主要包括血管发育异常、玻璃体视网膜界面异常、Müller 细胞异常、黏附蛋白表达异常等。国内有学者报道^[2]RS₁基因缺陷是导致中国人患该病的主要原因。有文献报道^[4],本病发病率较低,约为 1/5000 ~ 1/25000。

先天性视网膜劈裂为视网膜神经上皮层的层间分离,可发生于视网膜后极部和周边部,后极部主要在黄斑中心凹,而周边部常发生于颞下象限^[5]。过去有学者认为先天性视网膜劈裂发生于神经纤维层,但随着 OCT 技术的不断发展完善,现在的很多研究表明先天性视网膜劈裂并不

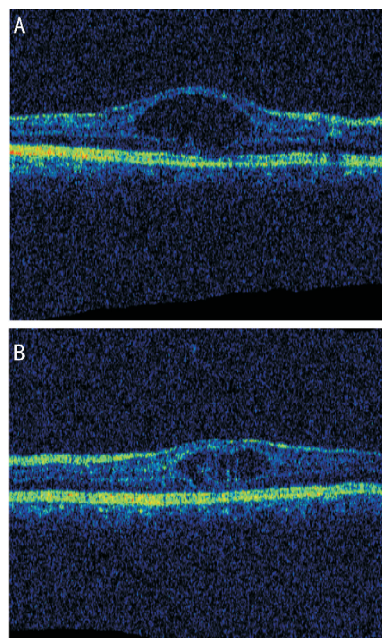


图 1 双眼黄斑区可见神经上皮层间分离 A:右眼黄斑区可见较大中央劈裂腔;B:左眼黄斑区呈大小不等的多个囊样的低反射区。

局限于神经纤维层,相关研究表明黄斑部视网膜劈裂位于外丛状层,而不是神经纤维层^[6,7]。本例患者 OCT 示其黄斑区视网膜神经上皮层间分离,呈囊样改变,囊腔内为无反射或者低反射的空腔,劈裂位置比较接近于外丛状层,与他们研究的结果基本一致。先天性黄斑视网膜劈裂无论是眼底表现还是 OCT 所见均与静脉阻塞、糖尿病视网膜病变、高血压视网膜病变等所致黄斑囊样水肿(CME)非常相似,容易混淆,需要通过 FFA 才能鉴别诊断:CME 在 FFA 晚期可见呈花瓣样荧光渗漏,而先天性黄斑视网膜劈裂在 FFA 晚期未见荧光渗漏^[8]。此例患者晚期 FFA 黄斑区未见荧光渗漏故可排除 CME。结合病史、眼底改变及临床检查可确诊为双眼先天性黄斑视网膜劈裂。

本病一般不发展或进展极为缓慢,其主要进展在 5 ~ 20 岁之间,20 岁以后常停止发展。一般情况下,本病无需特别治疗,只有当视网膜劈裂合并孔源性视网膜脱离时,需行视网膜脱离复位手术。

参考文献

- 1 刘家琦,李凤鸣.实用眼科学.第 2 版.北京:人民卫生出版社 2005:518-519
- 2 俞萍,李继承,李瑞峰,等.先天性视网膜劈裂基因突变分析.中华医学遗传学杂志 2001;18:88-91
- 3 李晓薇,谢学军,马殿伟,等.双眼黄斑部先天性视网膜劈裂 1 例.中国中医眼科杂志 2008;18(1):25-26
- 4 Tantri A, Vrabec TR, Cu Unjieng A, et al. X-Linked Retinoschisis: a clinical and molecular genetic review. *Surv Ophthalmol* 2004;49(2):214-230
- 5 徐海峰,王伟,周增超,等.青少年型视网膜劈裂症的荧光素眼底血管造影和光相干断层扫描检查.中华眼底病杂志 2004;20(1):5-7
- 6 郭伟,刘英杰,王文荣,等.青少年性视网膜劈裂症 OCT 扫描 1 例.眼科新进展 2006;26(8):639
- 7 Gao H, Kusuml R, Yung CW. Optical coherence tomographic finding in X-linked juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 2005;123(7):1006-1008
- 8 曹玉丽,黄丽娜,成洪波,等.先天性视网膜劈裂的临床观察.中国实用眼科杂志 2005;23(6):593-594