

未分化结缔组织病伴左眼渗出性视网膜脱离 1 例

林铁柱, 惠延年, 周 健

作者单位: (710032) 中国陕西省西安市, 第四军医大学西京医院眼科 全军眼科研究所

作者简介: 林铁柱, 毕业于第四军医大学, 硕士, 住院医师, 研究方向: 眼底病。

通讯作者: 周健, 教授, 博士研究生导师, 研究方向: 白内障。zhoujian@fmmu.edu.cn

收稿日期: 2010-04-01 修回日期: 2010-08-17

林铁柱, 惠延年, 周健. 未分化结缔组织病伴左眼渗出性视网膜脱离 1 例. 国际眼科杂志 2010;10(9):1840-1842

1 病例报告

患者, 男, 26 岁, 因“左眼疼痛 20d, 突发视物不见 4d”于 2009-05-26 来我院就诊。父母非血族婚姻, 否认遗传病史, 患者父亲诉患者儿时学路比同龄儿童晚, 曾诊断为“缺钙”。体格检查: 心肺腹部检查未见异常, 皮肤粗糙, 躯干及四肢皮肤“鸡皮样”外观, 腰椎及四肢关节处皮肤可见“松弛样”黄色斑块, 脊柱侧弯(图 1A), 四肢活动正常, 关节过度伸张(图 1B), 生殖器检查未见异常。眼科检查: 视力: 右眼 0.1, 矫正 0.25, 左眼 0.01, 矫正 0.05, 眼压: 右眼 20mmHg, 左眼 11mmHg。双眼结膜薄, 可见结膜下粗大睫状血管(图 2A), 巩膜薄, 透见紫黑色色素膜颜色(图 2B), 角膜透明, 中央区“锥样”隆起, KP(-), 前房深, 房水闪烁(-), 瞳孔圆, 直径 3mm, 晶状体位正透明, 玻璃体轻度混浊, 左眼细胞(+), 眼底: 左眼视网膜呈“豹纹状”, 下方视网膜广泛青灰色隆起, 波及黄斑区, 视盘小, C/D = 0.3, 色正界清; 右眼视网膜平伏, 呈“豹纹状”, 视盘小, C/D = 0.3, 色正界清, 黄斑中心凹光反不清。辅助检查: 眼部 B 超: 轴长: 右眼 28.5mm, 左眼 25.9mm, 左眼视网膜脱离, 双眼玻璃体混浊, 双眼后巩膜葡萄肿, 双眼屈光不正, 高度近视(图 3A, D); 视觉电生理提示双眼视网膜功能差; UBM: 双眼房角开放, 睫状体体积缩小; 眼底荧光造影: 左眼视网膜血管迂曲, 周边视网膜小血管荧光渗漏(颞侧显著), 颞上视网膜遮蔽荧光, 晚期视盘荧光渗漏(图 4A, B); 角膜曲率: 右眼 52.62, 左眼: 49.62; 中央角膜厚度: 右眼 378 μ m, 左眼 371 μ m; 三面镜检查未见视网膜裂孔。相关检验均未见异常; 心电图及胸部正侧位拍片检查未见异常; 腰椎正侧位 X 片: 下胸椎、腰椎骨质增生, 胸 12、腰 1、腰 2 椎间隙变窄; 颅骨、双手、肱骨、股骨、头颅、尺桡骨 X 片: 颅骨骨质未见异常, 双侧肱骨、尺桡骨、腕关节及手骨质未见异常, 双膝关节骨质增生; 心脏多普勒超声检查未见异常; 皮肤科行腰椎处皮肤斑块活检病理: 脂囊瘤。诊断: (1) 左眼渗出性视网膜脱离; (2) 左眼后葡萄膜炎; (3) 双眼后巩膜葡萄肿; (4) 双眼高度近视; (5) 未分化结缔组织病。给予醋酸泼尼松片 60mg/d, 治疗 7d, 左眼玻璃体腔细胞(-), 脱离视网膜部分恢复, 复查眼底荧光造影: 左眼视网膜及视盘荧光渗漏明显减轻(图 4C, D); 眼 B 超: 左眼颞侧及下方视网膜脱离较前明显好转(图 3B); 醋

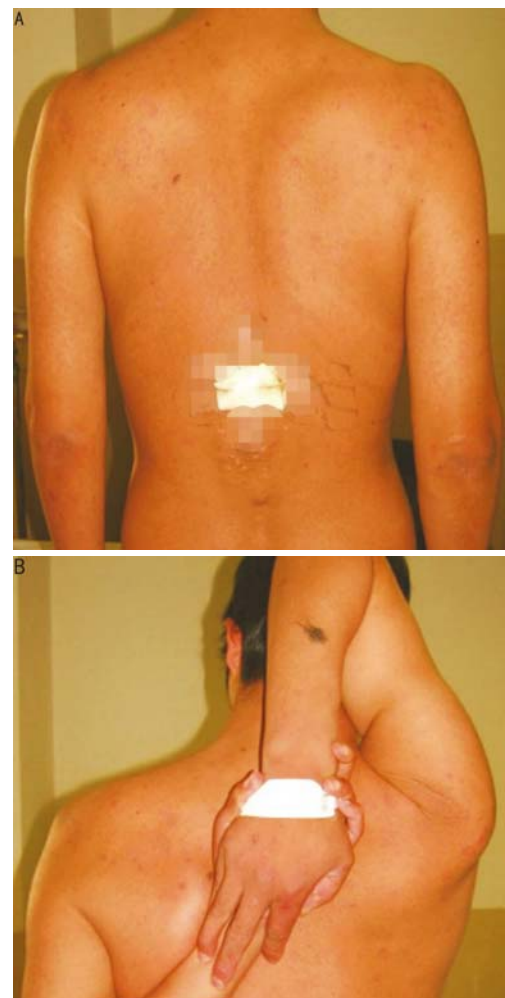


图 1 未分化结缔组织病体征 A: 脊柱侧弯, 腰椎皮肤粥样斑块(辅料包扎处为取活检部位); B: 关节过度伸张。

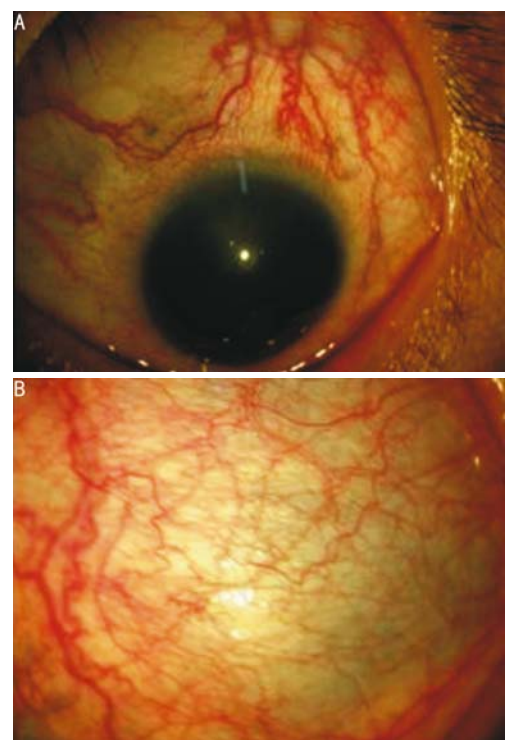


图 2 巩膜葡萄肿 A: 结膜薄, 可见结膜下粗大睫状血管; B: 巩膜薄, 透见紫黑色色素膜颜色。

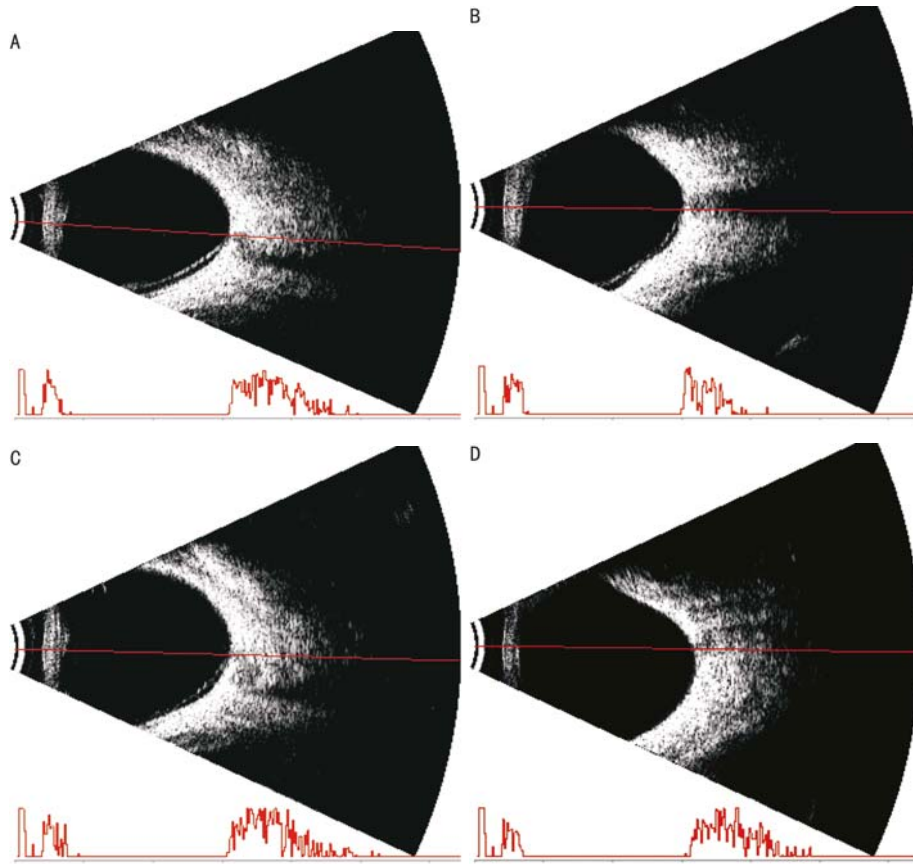


图3 入院 B 超 A:左眼视网膜脱离;B:治疗 7d;C:治疗 21d,视网膜逐渐复位;D:右眼巩膜葡萄肿。

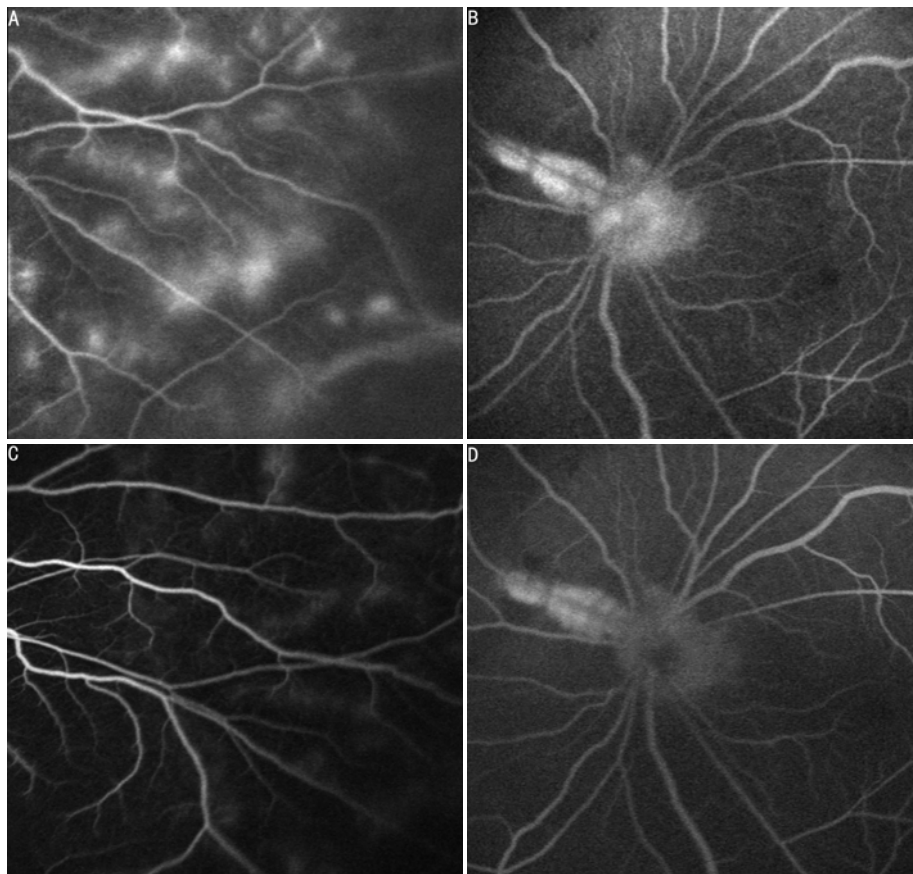


图4 入院 FFA A,B:视盘和视网膜血管渗漏;C,D :治疗 7d 渗漏明显减轻。

酸泼尼松片改为 50mg/d,患者带药出院,激素逐渐减量,治疗 21d 复查,左眼视力 0.02,矫正 0.2,眼压 13mmHg,

玻璃体细胞(-),脱离视网膜进一步恢复(图 3C),左眼轴长 26.5mm,与住院时相差不大,眼球未进一步萎缩。

2 讨论

中胚层发育为躯体的真皮、肌肉、骨骼及其他结缔组织和循环系统,包括心脏、血管、骨髓、淋巴结、角膜、巩膜、淋巴管等;体腔、内脏的浆膜和系膜,以及内脏中结缔组织、血管和平滑肌等;肾脏、输尿道、生殖腺(不包括生殖细胞)、生殖管和肾上腺的皮质部。中胚层的分化异常常常导致其中的部分结缔组织成长异常,先天性结缔组织代谢异常包括 Marfan 综合征、Ehlers-Danlos 综合征、弹性假黄瘤、高胱氨酸尿症、成骨不全、低磷酸酯酶血症、尿黑酸氧化酶缺乏症、黏多糖病、腺苷脱氨酶缺乏症及嘌呤核苷脂化酶缺乏症等。该患者在角膜、巩膜、骨骼、皮肤的发育中表现了部分异常,该患者的临床表现不符合上述综合征的诊断标准,但具有某些结缔组织病症状,如脊柱侧弯,皮肤斑块,关节过度伸张等,但仍难据此作出某些独立性结缔组织病的诊断,这种状态即被称为未分化结缔组织病^[1]。本例伴有左眼后葡萄膜炎,同时继发视网膜脱离,给予激素治疗是有效的,但是由于患者巩膜葡萄肿,视网膜复位较难,同时因为患者巩膜较薄,不适合行巩膜外垫压及玻璃体切除手术治疗,近年来核黄素-紫外线胶原交联治疗已经应用于圆锥角膜治疗,并且有报道表明紫外线

核黄素交联作用可以提高巩膜的机械强度,该患者角膜曲率高,角膜膨胀,巩膜壁薄,可以尝试用此方案进行治疗^[2,3];同时国外有文献报道脂肪族 β -硝基乙醇可以增强巩膜及角膜稳定性,但尚属于实验阶段^[4,5]。理想的治疗方案为基因治疗,但病变基因不清楚,临床上应用尚不成熟。

参考文献

- 1 孟济明,邹和建. 2005 结缔组织病新进展. 北京:人民卫生出版社 2005;293-295
- 2 Wollensak G, Iomdina E, Dittert DD, *et al.* Cross-linking of scleral collagen in the rabbit using riboflavin and UVA. *Acta Ophthalmol Scand* 2005;83(4):477-482
- 3 Wollensak G, Spoerl E. Collagen crosslinking of human and porcine sclera. *J Cataract Refract Surg* 2004;30(3):689-695
- 4 Paik DC, Wen Q, Braunstein RE, *et al.* Initial studies using aliphatic beta-nitro alcohols for therapeutic corneal cross-linking. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009;50(3):1098-1105
- 5 Paik DC, Wen Q, Airiani S, *et al.* Aliphatic beta-nitro alcohols for non-enzymatic collagen cross-linking of scleral tissue. *Exp Eye Res* 2008;87(3):279-285