

双眼先天性白内障合并多器官先天异常 1 例

李占元¹, 蒋永强², 刘春玲³

作者单位:¹(833600)中国新疆维吾尔自治区独山子市石化医院眼科;²(221002)中国江苏省徐州市,徐州医学院附属医院眼科;³(610041)中国四川省成都市,四川大学华西医院眼科中心

作者简介:李占元,毕业于华西医科大学,本科,住院医师,研究方向:眼前节疾病、白内障。

通讯作者:刘春玲,副主任医师,研究方向:白内障. jyqscdx2007@163. com

收稿日期:2010-08-03 修回日期:2010-09-02

李占元,蒋永强,刘春玲. 双眼先天性白内障合并多器官先天异常 1 例. 国际眼科杂志 2010;10(10):2043-2044

0 引言

先天性白内障是儿童常见的致盲性眼科疾病,而先天性白内障同时合并先天性内斜视、眼球震颤、先天性房间隔缺损、动脉导管未闭、先天性腭裂等多器官先天性异常的病例则较罕见,现报告 1 例如下。

1 病例报告

患儿,女,2 $\frac{4}{12}$ 岁,以“发现左眼内斜视伴眼球震颤 2a;发现左眼视力差伴强光下眯眼 2mo”为主诉入院。患者母亲诉患儿出生后 2mo 时被发现左眼向鼻侧偏斜,伴有眼球震颤,不能固定视物,未引起重视,未进一步诊治。2mo 前患儿家长发现其左眼视力不好,强光下喜欢眯起左眼,随即来我院就诊,被诊断为“双眼先天性白内障”,并收住入院行手术治疗。既往史:患儿出生后 2d 即被其母亲发现该患儿吃奶时吸吮困难,当时被诊断为“先天性腭裂”,出生后一直牛奶喂养,平时体质较差,骨骼及智力发育均较同龄儿童落后,容易“感冒”,伴发热,咳嗽,出生后 8mo 时体检时被发现先天性心脏病,超声心动图显示:先天性心脏病:房间隔大缺损(继发孔—混合型),房水平左向右为主分流;动脉导管未闭(细小关型),大血管水平左向右分流;三尖瓣反流(少量),肺动脉高压(轻-中度);冠状静脉窦增宽。胸部 X 线示:肺充血,心影增大。于 1 $\frac{8}{12}$ 岁(2008-12-12)在全身麻醉下行开胸房间隔缺损封堵和动脉导管未闭结扎术,术后患儿未再有反复感冒,身体发育良好。复查超声心动图:房水平分流消失,大血管水平未见残余分流,左室收缩功能测值正常。胸部 X 线示:双肺纹理增多,肺内未见确切渗出病变;心影增大,心影呈术后改变。家族史:父母均体健,非近亲结婚,家族中无类似病史。个人史:患儿为剖腹产,过期产(1wk)。患儿母亲怀孕 1mo 时因“腹泻”静脉输注头孢他啶和替硝唑,怀孕后期曾有“感冒”,口服中成药(具体不详)。入院查体:T:36.6℃,P:102 次/分,R:20 次/min,神志清,听力反射灵敏,口腔上颌中央可一较宽,不规则腭沟,未见悬雍垂,牙齿发育缺陷,下门齿及后磨牙仍缺失。胸部皮肤可见两处

手术瘢痕,分别长约 4cm,心肺检查未见明显异常。眼科检查:视力:不会认,双眼睑正常,双眼球水平性震颤,33cm 角膜荧光法:+20°,球结膜无充血,角膜透明,前房深度可,KP(-),AR(-),瞳孔约 3mm,对光反射灵敏,左眼瞳孔区晶状体灰白色混浊,右眼晶状体轻度混浊,眼底检查不配合。眼部 B 超示:双眼玻璃体暗区内未见明显异常回声,双眼眼轴长度:右眼:19.53mm,左眼:20.08mm。血常规,出凝血时间正常。入院诊断:(1)双眼先天性白内障;(2)先天性内斜视;(3)双眼球震颤;(4)双眼弱视;(5)先天性心脏病(术后);(6)先天性腭裂。入院后,完善相关检查及术前准备,全身麻醉下行双眼白内障囊外摘除术,术后双眼角膜透明,前房深度正常,KP(-),AR(-),瞳孔圆形,对光反射灵敏,无晶状体眼,晶状体后囊保留。出院后验光配镜,进一步行弱视训练,定期随访,术后 6mo 行双眼二期人工晶状体植入术。

2 讨论

先天性白内障的病因可有遗传、感染、药物、放射线等,也有原因不明的。本例患儿同时合并包括双眼先天性白内障、先天性内斜视、双眼眼球震颤、先天性房间隔缺损、动脉导管未闭、先天性腭裂等一系列先天性异常,这种病例临床上较少见。国内曾有文献报道先天性心脏病伴先天性白内障^[1],或先天性腭裂伴先天性心脏病^[2],也有报道先天性风疹综合征(CRS)^[3],患儿常有多种缺陷,最常见的是白内障、耳聋及心血管系统缺损称之为三联征。以先天性心脏病为主的多器官发育畸形的致病因素是近几年国内外的研究者一直寻找的目标,目前基本肯定了先天性心脏病的多因子遗传概念,即遗传易感性和环境致畸原相互作用是先天性心脏病主要发病原因,在环境致畸因素中,最主要的是宫内感染,弓形虫(TOX)、风疹病毒(RV)、巨细胞病毒(CMV)和单纯疱疹病毒(HSV)(简称 TORCH)的感染占有重要的地位^[4],TORCH 感染日益受到医生的注意,人类对 TORCH 普遍易感,但是感染后临床症状较轻,常不为人们所重视。孕妇感染 TORCH 病原后,可通过垂直传播感染胚胎或胎儿,还可通过产道、母乳或唾液感染新生儿。感染若发生于胚胎期,由于病原体直接杀伤胚胎细胞,或抑制受感染细胞的有丝分裂致染色体变异,或在胚胎组织细胞内复制,干扰正常的组织器官发育,或由于母体免疫反应,如自然杀伤细胞作用及产生肿瘤坏死因子 α 等的作用,引起胎儿结构损害和缺陷,导致流产、死胎和先天畸形等,以中枢神经系统、心脏、眼、听力受损较为多见。宫内感染导致胎儿受损的另一原因是胎盘受损,由于胎盘成熟障碍,绒毛钙化,血栓形成等病理改变导致胎盘功能异常,滋养细胞合成和分泌的人绒毛膜促性腺激素(HCG)、人体胎盘催乳素(HPL)及孕酮减少,相继引起流产、早产、死胎和胎儿宫内发育迟缓。一般认为妊娠 2mo 内被感染的胎儿易发生心脏畸形及眼疾患,怀孕后期被感染的胎儿易发生重听及中枢神经系统的病变^[5]。本例患儿以先天性心脏病(房间隔缺损和动脉导管未闭)为主,同时伴有先天性腭裂,双眼先天性白内障,先天性内斜视和眼球震颤的多器官先天性发育缺陷,其发病的原因可能与宫内 TORCH 感染有关,或与母亲怀孕早期患腹泻及静脉输液有关,具体原因以及 TORCH 感染如何侵袭心血管系统和晶状体及致畸机制等仍需进一步研究。

参考文献

1 魏艳,于明华,刘特长.唇腭裂患儿中先天性心脏病的发生率及其特点.中国实用儿科杂志2006;21(6):449-450
2 Barbosa MM, Grocha CM, Katina T, et al. Prevalence of congenital heart diseases in oral cleft patients. *Pediatr Cardiol* 2003;24(4):369-374

3 陈雪梅,王泉梅,焦亚芹.先天性风疹综合征的诊断与防治.中国优生与遗传杂志2003;11(2):6-7
4 吴春涛,刘苏,佟艳会.先天性心脏病患者中弓形虫、风疹病毒、巨细胞病毒基因的定量检测.临床荟萃2009;24(1):49-50
5 王亚娟,钟雁,林影.先天性风疹综合征6例临床分析.中国实用儿科杂志2004;19(2):102-103

《中国医药导报》杂志征订启事

欢迎订阅 欢迎投稿

《中国医药导报》杂志是由卫生部主管、由中国医学科学院主办的医药卫生期刊,系中国核心期刊(遴选)数据库、中国期刊全文数据库、中文科技期刊数据库、解放军医学图书馆数据库全文收录期刊。现为旬刊,国内刊号:CN11-5539/R,国际刊号:ISSN1673-7210,邮发代号:80-372。定价:每期15元,通过本刊发行部订阅全年杂志优惠价为450元。

本刊设有专家论坛、研究进展、论著、短篇论著、实验研究、临床研究、药理与毒理、药品鉴定、药物与临床、麻醉与镇痛、医学检验、病理分析、影像与介入、中医中药、制剂与技术、现代护理、教育论坛、疾病防控、科研管理、药事管理、政策研究、医药监管、经营管理、调查研究、工作探讨、医护论坛等栏目,是广大医药科研、教育、临床等人员开阔视野、交流经验、增进学术交流的贴身参谋和得力助手,也是发表学术论文的园地。在本刊发表的论文可获得继续教育学分。本刊订户凭订阅单复印件投稿优先发表,来稿注明单位名称、地址、电话、联系人姓名。

社址:北京市朝阳区通惠家园惠润园(壹线国际)5-3-601

邮编:100025

投稿热线:010-59679061 59679063

发行热线:010-59679533

传真:010-59679056

投稿信箱:yyzx68@vip.163.com

网址:www.yiyaodaobao.com.cn