

卵黄样黄斑营养不良 1 例

章玲, 冯雅莉, 薛翠

作者单位: (266555) 中国山东省青岛市, 青岛经济开发区第一人民医院眼科

作者简介: 章玲, 女, 毕业于华中科技大学同济医学院, 主治医师, 研究方向: 眼科临床。

通讯作者: 章玲. zhanglingd2008@163.com

收稿日期: 2010-10-26 修回日期: 2010-11-15

章玲, 冯雅莉, 薛翠. 卵黄样黄斑营养不良 1 例. 国际眼科杂志 2011; 11(1): 191-192

0 引言

卵黄样黄斑营养不良 (vitelliform macular dystrophy, BVMD) 又称 Best 病或卵黄样黄斑变性, 多属于常染色体显性遗传性疾病, 有明显的家族史。本病为双眼患病, 两侧对称, 少数患者可双眼先后发病, 在病情进展过程中, 形态变化很大, 视力受损程度也不同。现将我们发现的 1 例病例的临床表现、荧光素眼底血管造影 (fundus fluorescein angiography, FFA)、光学相干断层扫描 (OCT) 和视觉电生理等检查结果报告如下。

1 病例报告

患者, 女, 20 岁。主诉: 双眼疼痛 7d 来我院门诊就诊。既往史: 体健, 无特殊病史, 患者自诉家族中无同样患者。门诊检查: 视力: 右眼 1.0, 左眼 1.0; 眼压: R: 13mmHg, L: 12mmHg; 双外眼及眼前段正常, 玻璃体正常; 眼底: 右眼黄斑区稍外方视网膜深层有一卵圆形病灶, 边界分明, 约 1PD, 外观呈典型的鸡蛋黄样改变, 视乳头、周边部视网膜及血管无明显异常 (图 1)。左眼黄斑区稍外方的视网膜深层有一颜色不均匀圆盘状病灶, 约 0.75PD, 视乳头、周边部视网膜及血管无明显异常 (图 2)。FFA: 右眼: 黄斑部病变处自始至终为遮蔽荧光 (图 3)。左眼: 早期黄斑区透见荧光, 边界模糊, 晚期未见荧光渗漏 (图 4)。光学相干断层扫描 (OCT): 右眼: 黄斑区 RPE 上皮实性隆起 (图 5)。左眼: 黄斑区 RPE 光带不连续, 部分缺损 (图 6)。双眼 EOG 异常, LP/DT: 右: 1.50, 左: 1.43。60° 视野示: 双眼不典型的中心暗点。Amsler 表检查: 无异常。诊断: 双眼卵黄样黄斑营养不良。

2 讨论

BVMD 也称 Best 病或卵黄样黄斑变性, 由 Best 于 1905 年首次发现并描述, 是一种常染色体显性遗传性疾病。此病多发于 3~15 (平均 6) 岁; 最年轻的患儿见于生后 1wk 的婴儿。近来成年发病报道增加。典型表现为幼年期黄斑卵黄样病损, 至晚期可形成瘢痕和萎缩, 以及继发性脉络膜新生血管形成和视网膜下出血, 导致视力严重的不可逆性损害。BVMD 的典型表现为双眼对称性黄斑卵黄状病变, 约 0.5~3 个视盘直径大小, 多于 20 岁前发病。病损多呈对称性黄斑区卵黄状病变, 晚期可出现脉络膜新生血管 (choroidal neovascularization, CNV) 和瘢痕。Mohler 和 Fine 根据不同时期的眼底改变, 将本病分为 5 期: 0 期黄斑区表现相对正常而 EOG 异常; I 期黄斑区

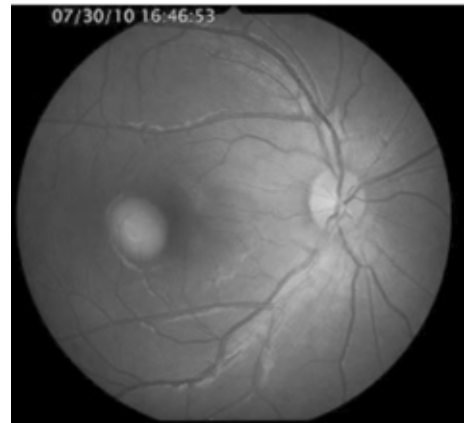


图 1 右眼黄斑区稍外方视网膜深层匀圆盘状病灶, 约 1PD 大小。

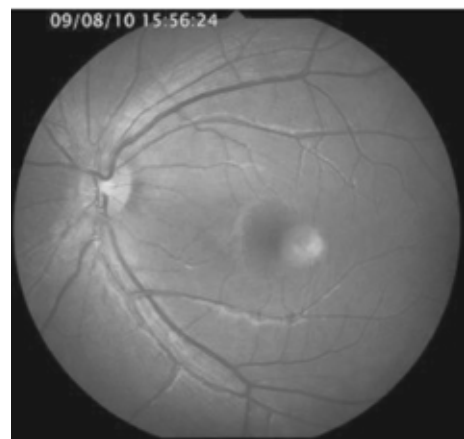


图 2 左眼黄斑区稍外方的视网膜深层有一不均匀圆盘状病灶, 约 0.75PD 大小。

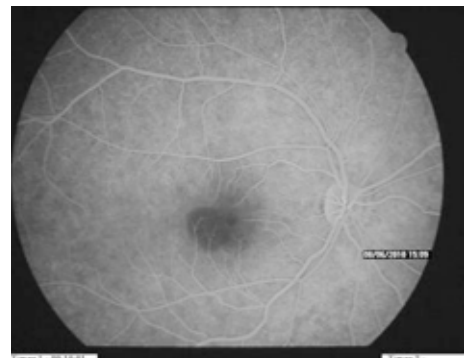


图 3 右眼黄斑部病变处自始至终为遮蔽荧光。

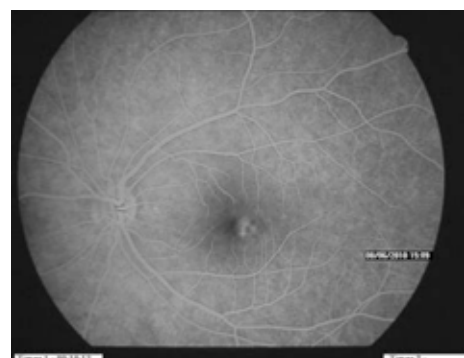


图 4 左眼早期黄斑区透见荧光, 边界模糊, 晚期未见荧光。

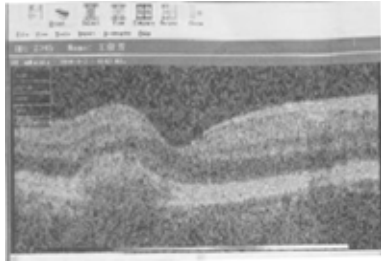


图5 右眼黄斑区 RPE 上皮实性隆起。

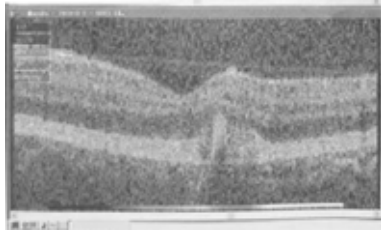


图6 黄斑区 RPE 光带不连续,部分缺损。

视网膜色素上皮层 (retinal pigment epithelium RPE) 轻度异常; II 期黄斑区典型卵黄样病损,后期可退变为“煎鸡蛋”样外观,前者为 II a 期,后者 II b 期; III 期黄斑区假性前房

积液样外观,病变可有液平面; IV 期并发 RPE 萎缩,瘢痕或 CNV 形成^[1]。BVMD 的发病原因尚不十分清楚。病理组织检查报告,卵黄样物质是位于 RPE 与 Bruch 膜之间的弥漫性脂褐质的积聚,可能与酶的代谢异常有关系。晚期病变从色素上皮波及到脉络膜和神经上皮层而导致继发性损害,形成视网膜新生血管、眼底有色素沉着及瘢痕化。有研究表明^[2]: *VMD2* 基因被认为是 BVMD 的相关基因,定位于 11q13,约 980kb,包含 11 个外显子目前认为 *VMD2* 基因突变,导致 Bestrophin 蛋白中氨基酸序列改变,从而造成 RPE 细胞上氯离子通道蛋白功能障碍,引起 BVMD。本病无有效治疗方法。除并发 CNV 外,不需紧急治疗。本文中的病例是 1 例外来打工者,无法予以家系调查,我们给予患者遗传咨询,并送患者一 Amsler 表,告知当 Amsler 表检查有变化时随时就诊。此外,患者对外伤抵抗力弱,受外力后卵黄状物质可能破裂、出血,会致中心视力持续下降,因此提醒患者需注意防护,避免受外力的冲击,并嘱患者有条件定期眼科门诊复诊。

参考文献

- 1 欧阳艳玲,张勇进,徐格致,等. Best 卵黄样黄斑营养不良的临床特点分析. 中华眼科杂志 2007;43(12):1089-1092
- 2 侯兵,陈伟民,陈伟奇,等. Best 病家系卵黄样黄斑营养不良基因突变分析. 中华眼底病杂志 2006;22(2):86-89