

# 先天性视网膜劈裂合并视网膜脱离伴圆锥角膜 1 例

张姗姗, 刘勇, 吴建华

作者单位:(430063) 中国湖北省武汉市, 武汉爱尔眼科医院  
作者简介:张姗姗, 毕业于武汉大学人民医院眼科中心, 硕士, 主治医师, 研究方向:玻璃体、视网膜疾病。  
通讯作者:张姗姗. doctorzss@163.com  
收稿日期:2010-11-24 修回日期:2011-01-04

张姗姗, 刘勇, 吴建华. 先天性视网膜劈裂合并视网膜脱离伴圆锥角膜 1 例. 国际眼科杂志 2011;11(2):376-377

## 1 病例报告

患者, 男, 33 岁, 教师, 10<sup>+</sup>a 前无明显诱因出现双眼视力逐渐下降, 右眼为甚, 伴该眼视物变形, 经外院治疗无好转, 4a 后即无光感, 近 2wk 左眼视力显著下降, 无视物变形、眼前遮挡, 无眼红、眼疼, 来我院就诊。既往史: 患者诉自幼视力差, 矫正无改善, 无家族遗传病史。入院检查: 患者全身情况良好, 眼部专科检查: 左眼视力 0.03, 矫正无改善, 眼压 15mmHg; 右眼无光感, 指测眼压正常。双眼轻度内斜 5 度, 活动度可, 左眼结膜不充血, 角膜透明, 角膜中央区变薄前凸, 前房(-), 晶状体皮质混浊, 玻璃体腔色素播散性混浊, 眼底示黄斑囊样隆起, 呈薄纱状, 颞下方视网膜青灰色隆起, 未见明显裂孔。右眼角膜全白混浊, 其后窥视不入(图 1)。辅助检查: 双眼 B 超示左眼视网膜脱离, 右眼晶状体混浊, 玻璃体混浊(图 2); 左眼 Orbscan 角膜地形图示角膜上方平均屈光力与下方的差值为 9.30D; 角膜前、后表面最佳模拟球面值分别为 7.79mm 和 6.21mm(图 3)。左眼黄斑 OCT 提示黄斑区神经上皮层与色素上皮层脱离, 视网膜神经上皮层间呈多个大小不等的囊腔样低反射区, 其间以桥样组织连接(图 4)。入院诊断为左眼视网膜劈裂, 左眼孔源性视网膜脱离; 左眼圆锥角膜。在我院行常规左眼玻璃体切除 + 光凝 + 冷凝 + 注油术, 术中顺利, 术后 3d, 患者眼压增高为 23mmHg, 给予降眼压治疗, 随后眼压一直控制良好, 患者病情稳定, 裂孔封闭, 视网膜平复, 2wk 后测左眼视力 0.04。随诊 3mo, 病情稳定, 复查黄斑 OCT 提示黄斑区视网膜平复(图 5)。角膜形态未见明显变化, 视力稳定为 0.04。

## 2 讨论

视网膜劈裂症<sup>[1]</sup>在临床上主要包括先天性视网膜劈裂症和高度近视合并视网膜劈裂症<sup>[2]</sup>。先天性视网膜劈裂症, 又称 x 性连锁遗传性青年型视网膜劈裂症(xLRS), 是一种少见的遗传性退行性致盲性眼病<sup>[3-5]</sup>。其特点是中心视力差, 是由于视网膜神经上皮层囊样变性、神经纤维层的劈裂所致。随着年龄的增长, 玻璃体出血及视网膜脱离等并发症的发生是视力下降的主要原因。该患者左眼眼底检查可见黄斑区囊样改变, 中心视网膜呈放射状改变, 符合先天性视网膜劈裂症表现, 尤其黄斑 OCT 检查提示该疾病的病理改变。

圆锥角膜是一种表现为局限性角膜圆锥样突起, 伴突起区角膜基质变薄的先天性发育异常, 常染色体显性或隐



图 1 患者右眼失明, 左眼圆锥角膜伴视网膜劈裂合并视网膜脱离。

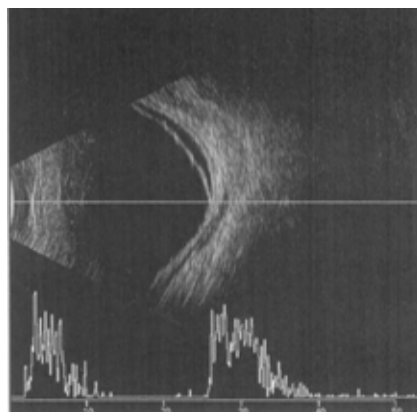


图 2 患者左眼 B 超示视网膜脱离。

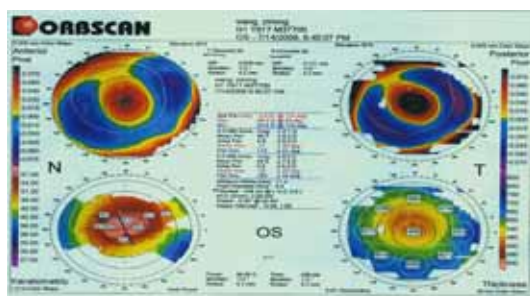


图 3 患者左眼角膜地形图。

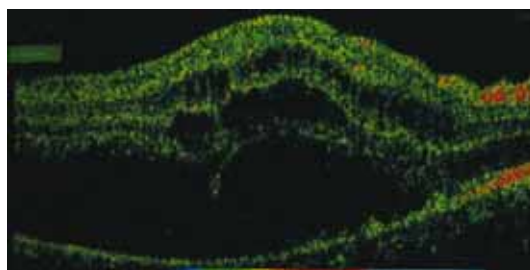


图 4 患者术前 OCT 影像, 提示黄斑区视网膜脱离合并视网膜劈裂。

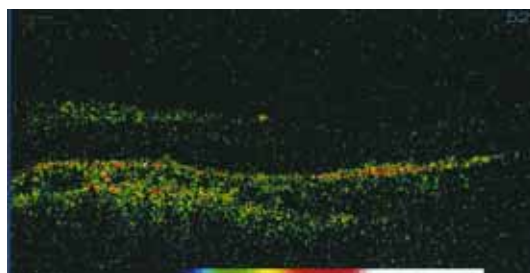


图 5 患者术后 3mo 黄斑区 OCT 影像, 示黄斑区视网膜平复。

性遗传, 可伴有其他先天性疾患, 如先天性白内障、Marfan 综合征、无虹膜、视网膜色素变性等<sup>[6]</sup>。目前主要通过

Orbscan 角膜地形图来确诊早期圆锥角膜的发生。

该患者同时存在先天性视网膜劈裂症和圆锥角膜这两种先天发育异常性疾病,目前临床未见报道。患者双眼自幼视力不佳,矫正无改善,可能与这两种常染色体遗传性疾病的存在均有关,但在该患者发病的先后,或是否同时发病,目前无从考证。先天性视网膜劈裂症多数在男性婴幼儿期已经出现,因入学后学习困难才被发现,而圆锥角膜一般青春期前后双眼发病。根据患者目前左眼圆锥角膜的形态,角膜地形图的相关参数,认为其圆锥角膜的发病处于早期,建议患者病情稳定后配戴硬性透气性角膜接触镜防止圆锥角膜的发展。

先天性视网膜劈裂症的临床特点是黄斑中心凹劈裂和周边视网膜劈裂。研究表明黄斑区囊样变化及黄斑区视网膜厚度与视力无相关关系<sup>[5,7]</sup>。因此,如果不出现并发症,患者视力在相当长的时间内保持稳定。这些并发症的治疗常需玻璃体视网膜手术。其目的是保存黄斑功能,清除混浊的屈光间质,解除玻璃体视网膜牵引因素使视网膜复位,阻止大的劈裂腔向黄斑发展。该患者左眼视力急剧下降 2wk 与先天性视网膜劈裂症所继发的颞下方视网膜脱离相关,常规行玻璃体切除手术治疗,术中发现颞下方周边部可见多个裂孔,无明显增殖膜,考虑患者目前为

独眼,因此行硅油填充治疗。术后第 3d,出现眼压增高,予降眼压治疗,眼压控制正常。在随访的 3mo 中,视力、眼压稳定,未见患眼角膜形态及角膜地形图参数的明显变化,未发生继发性青光眼、角膜变性等并发症。考虑患者存在先天性圆锥角膜,因此在继续随访中,应密切关注圆锥角膜的发展情况,观察手术本身及填充物的应用是否对角膜存在短期或长期的影响。

#### 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 黄欣,赵培泉,王文吉,等.高度近视眼中心凹脱离伴视网膜劈裂的形态学观察.眼科 2006;15(4):237-239
- 3 陈倩,徐格致,姜春晖.表现特殊的先天性视网膜劈裂症 1 例.中华眼底病杂志 2005;21(6):404-405
- 4 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
- 5 贾志晰,赵培泉,李青,等.手术治疗先天性视网膜劈裂症眼后段并发症.眼外伤职业眼病杂志 2006;28(1):19-21
- 6 余继锋,黄一飞.圆锥角膜治疗进展.国际眼科杂志 2010;10(1):91-92
- 7 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