

## 眼眶神经纤维瘤病 I 型 1 例

郭珍<sup>1</sup>, 胡天鹏<sup>1</sup>, 史林<sup>1</sup>, 董顺华<sup>1</sup>, 王丽英<sup>2</sup>

作者单位:(300074)中国天津市儿童医院<sup>1</sup>眼科;<sup>2</sup>放射科  
作者简介:郭珍,硕士,住院医师,研究方向:小儿眼科。  
通讯作者:胡天鹏,学士,主任医师,研究方向:小儿眼科。http1958@sina.com  
收稿日期:2011-01-12 修回日期:2011-03-07

郭珍,胡天鹏,史林,等.眼眶神经纤维瘤病 I 型 1 例.国际眼科杂志 2011;11(4):748

### 0 引言

神经纤维瘤病(neurofibromatosis, NF)临床上主要分为两种类型,分别为 Von Recklin shausen 病(NF-I 型)和双侧听神经瘤型(NF-II 型)。Von Recklin shausen 病为起源于神经嵴细胞分化异常而导致的多系统损害的一种常染色体显性遗传病,占整个 NF 的 90%,患病率为 1/3000 ~ 1/3500。肿瘤来源于周围神经施万细胞、神经周细胞和成纤维细胞,发生在全身各个部位,可侵犯眼眶和眼球。眼眶神经纤维瘤又称眼眶丛状神经纤维瘤,发病率较低,现报告 1 例。

### 1 病例报告

患者,男,4岁,因“左眼睑及面部肿物 3a”就诊。病史:出生后家属发现其全身(躯干为主)可见棕色色素沉着,数量少,较小,是一些不突出于皮肤、浅棕色、界限清楚、大小不等的色素斑,呈圆形或其它形状。患儿一岁左右家长发现其左眼上睑皮肤棕色色素沉着(即牛奶咖啡斑),随年龄增长咖啡斑增多增大,同时左颜面部逐渐增大,影响面部发育致面部不对称。家族史:家族中未见神经纤维瘤病患者。眼部检查:左眼睑皮肤牛奶咖啡斑,眼睑增厚、变长,致左上睑呈机械性上睑下垂,呈“S”畸形,触诊受累组织像蠕虫袋。肿瘤弥漫性浸润眼眶及颜面部,眶周组织过度生长,肥大影响面容(图 1)。左眼颞侧结膜因肿瘤浸润而增厚,第一眼位处于内下转位(图 2)。眼球运动尚可。双眼角膜透明,前房中深,房水清,虹膜可见粟粒状棕黄色圆形小结节虹膜结节(Lisch 小体),较典型,瞳孔圆,对光反应存在。眼底检查未见异常(图 3)。全身检查:全身发育正常,营养中等。智力发育正常。躯干可见横径大于 1.5cm 的牛奶咖啡斑,四肢也可见牛奶咖啡斑。未见腋窝及腹股沟雀斑。

### 2 讨论

依据 1987 年美国国立卫生研究所(National Institutes of Health, NIH)制定的临床诊断标准<sup>[1]</sup>:神经纤维瘤病 I 型具有以下 2 项或 2 项以上即可诊断:(1)6 个或 6 个以上牛奶咖啡斑,青春期前其直径要求大于 5mm,青春期后大于 15mm;(2)腋窝或腹股沟区雀斑;(3)视神经胶质瘤;(4)2 处或 2 处以上任何部位的神经纤维瘤;(5)1 处或 1 处以上丛状神经纤维瘤;(6)一级亲属中有 I 型神经纤维瘤病患者;(7)两个或更多的虹膜错构瘤(Lisch 结节);(8)1 处或 1 处以上的特征性颅骨缺损(如蝶骨发育不良,假关节等)。该患儿具备 3 项,故可诊断眼眶 NF-I 型。



图 1 左面部及眼眶神经纤维瘤。



图 2 左眼结膜神经纤维瘤浸润。

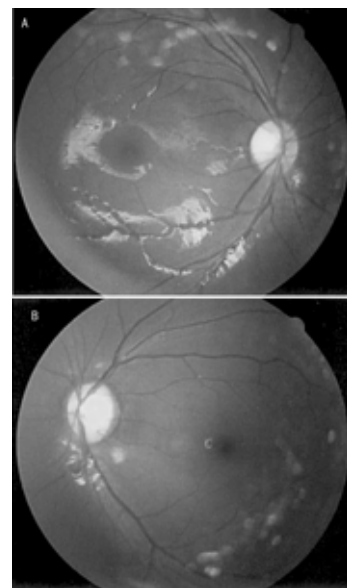


图 3 双眼眼底(后极)照相 A:右眼;B:左眼。

本病例患儿的神经纤维瘤与左眼外肌、左面部神经、左眼泪腺等重要解剖结构之间的关系较为复杂,故手术治疗较为困难<sup>[2]</sup>。目前尚无有效的治疗措施能阻止或逆转 NF-I 病程,Ars 等<sup>[3]</sup>研究表明,约 2% ~ 6% 的 NF-I 患者转变为恶性肿瘤;NF-I 还常合并视神经胶质瘤,属于低度恶性肿瘤,能引起失明,因此临床医师对患者要密切随访,防止发生恶性肿瘤的风险。

NF-I 是一种常染色体显性遗传性疾病,主要是基因问题导致,近年来对 NF-I 遗传和基因学的研究已经获得了该病基因序列、突变及其表达信息<sup>[4]</sup>。随着基因分子生物学及遗传学方法的不断完善和发展,相信在不远的将来可以对 NF-I 从基因水平进行诊断和治疗。

### 参考文献

- 1 National institute of health consensus development Conference. Neurofibromatosis. *Arch Neuro* 1988;45(5):575-578
- 2 Jack J Kanski(著),徐国兴(译).临床眼科学.福州:福建科学技术出版社 2006:640-642
- 3 Ars E, Kruyer H, Gaona A, et al. A clinical variant of neurofibromatosis type 1: familial spinal neurofibromatosis with a frameshift mutation in the NF-1 gene. *Am J Hum Genet* 1998;62(4):834-841
- 4 柯乞峰,郝瑞. I 型神经纤维瘤病的基因学研究进展. *眼科研究* 2010;28(2):184-187