

# Waardenburg 综合征 1 例

裴存文,冯雪梅,史少阳,胡 娜,段运动,  
王洪宇

作者单位:(110004)中国辽宁省沈阳市,中国医科大学附属盛京  
医院眼科

作者简介:裴存文,男,硕士,研究方向:眼底病。

通讯作者:冯雪梅,女,教授,硕士研究生导师,研究方向:眼底  
病. fengxm\_06@ sina. com

收稿日期:2011-03-08 修回日期:2011-04-24

裴存文,冯雪梅,史少阳,等. Waardenburg 综合征 1 例. 国际眼科  
杂志 2011;11(6):1118-1119

## 0 引言

Waardenburg 综合征(Waardenburg syndrome, WS)是一种罕见的累及眼、耳、皮肤、毛发、骨骼及消化道的染色体遗传病,与神经嵴发育异常相关。1951年由荷兰眼科遗传学家 Waardenburg<sup>[1]</sup>首次报道。该病的主要特征是<sup>[2,3]</sup>:(1)内眦赘皮、外移,相应下泪点异位及睑裂缩小;(2)高而宽的鼻根部;(3)眉毛粗重,连眉;(4)小角膜,虹膜异色或淡蓝色虹膜;(5)前额白发或少年白发;(6)先天性单侧或双侧神经性耳聋;(7)视网膜形成不全,眼底色素异常;(8)视神经形成不全等。Karaca 等<sup>[4]</sup>根据是否有内眦异位将该综合征分为 I 型(伴内眦异位,WS I)和 II 型(不伴内眦异位)。Ghosh 等<sup>[5]</sup>根据新的临床症状分出 III 型(WS I 伴上肢异常)和 IV 型(WS I 合并巨结肠)。现报道 Waardenburg 患儿 1 例。

## 1 病例报告

患者,男,5岁,足月顺产,因“双眼睑裂狭小、内眦赘皮”就诊。自幼发现双眼虹膜异色,左耳失聪。家族史:其父母、祖父母和外祖父母眼部、全身色素、听力均未见异常。体格检查:电测听:左耳失聪,右耳正常。眼部检查:视力:右:0.8(矫正1.0),左:0.8(矫正1.0);内眦距离(A):41mm(图1);睑裂:(1)水平距离:右=左=20mm;(2)垂直距离:右=左=8mm;瞳距(B):55mm;外眦距(C):81mm。 $W$ 指数= $(2A-0.2119C-3.909)/C+(2A-0.2497B-3.909)/B+A/B$ , $W$ 指数 $>2.07$ 说明内眦距过宽, $W < 1.87$ 说明内眦距正常<sup>[6]</sup>,本例为2.67。该患者眉毛粗重,水平睑裂较正常为小,垂直睑裂未见明显异常,泪小点外移,开口畅通,紧贴球结膜,泪道冲洗畅通;角膜稍小(水平直径:11mm,垂直:10mm),双侧虹膜色素脱失(图2,3),瞳孔正圆, $D=3$ mm,光反射灵敏,晶状体、玻璃体未见明显混浊,眼底橙红色,可见视网膜脉络膜血管,视乳头的红色与周围橙红色常难于分清(图4,5)。眼压:右:15mmHg,左:14mmHg;验光:右:-0.50DS-0.50DC $\times 90^\circ$ ,左:-0.50DS-0.50DC $\times 90^\circ$ 。



图1 患儿双眼外观像。



图2 患儿右眼。



图3 患儿左眼。



图4 右眼底。

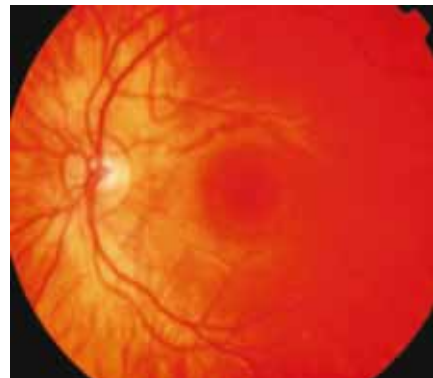


图5 左眼底。

## 2 讨论

Waardenburg 综合征具有高度的遗传倾向,除Ⅳ型外,其它 3 型都是显性遗传,其发病率大约是 1/20000 ~ 40000。WS I 相关变异基因是 PAX3,位于人类染色体的 2q35-37,是参与胚胎发育的基因之一。该基因突变可引起胚胎神经嵴发育异常。而黑素细胞、肢体肌肉和肠道的形成都与神经嵴分化有关,因此会出现一系列相关异常,耳蜗血管纹黑素细胞的缺乏可能是耳聋的主要原因。根据临床分的 4 个亚型,本例患者内眦距离 41mm,眉毛粗重,水平睑裂较正常为小,泪小点外移,双侧虹膜色素脱失,属于 I 型<sup>[7]</sup>,而且家系中未见其他病例,本例属首例病患,应与白化病、先天性小睑裂、Fuchs 异色症等鉴别。国内对于 Waardenburg 综合征已有几例<sup>[8]</sup>,但对于同时伴有睑裂小、角膜稍小、视网膜色素异常的病例尚未报道,可见,我们对于 Waardenburg 综合征的研究还有待于提高,增加对其了解,发现虹膜异色、内眦距离增宽、泪小点外移等时要考虑到 Waardenburg 综合征的可能。

### 参考文献

1 Waardenburg PJ. A new syndrome combining developmental anomalies

of the eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of the iris and head hair and with congenital deafness. *Am J Hum Genet* 1951;3 (3):195-253

2 Krishtul A, Galadari I. Waardenburg syndrome; case report. *Int J Dermatol* 2003;42(8):651-652

3 梁丽娜,孟宁,李骄. Waardenburg 综合征 1 家系. *中国中医眼科杂志* 2009;19(6):364

4 Karaca I, Turk E, Ortac R, et al. Waardenburg syndrome with extended aganglionosis; report of 3 new cases. *J Pediatr Surg* 2009;44 (6):E9-13

5 Ghosh SK, Bandyopadhyay D, Ghosh A, et al. Waardenburg syndrome; a report of three cases. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2010;76(5):550-552

6 Reynolds JE, Meyer JM, Landa B, et al. Analysis of variability of clinical manifestations in Waardenburg syndrome. *Am J Med Genet* 1995;57(4):540-547

7 Mehta M, Sethi S, Pushker N, et al. Delayed presentation of children with waardenburg syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2010;47 (6):382-383

8 邸悦,阎启昌. 五代 9 例同患小睑裂综合征. *国际眼科杂志* 2006;6 (6):1332