

Goldenhar 综合征 1 例

吴晓萍¹, 张林², 刘思伟², Khizar Hayat²

作者单位:¹(710100) 中国陕西省西安市长安区医院眼科;

²(710061) 中国陕西省西安市, 西安交通大学第一附属医院眼科

作者简介:吴晓萍,女,本科,住院医师。

通讯作者:张林,副主任医师,硕士研究生导师,研究方向:角膜移植和眼表疾病的诊断及处理. Linzhanga@hotmail. com

收稿日期:2011-03-02 修回日期:2011-04-20

吴晓萍,张林,刘思伟,等. Goldenhar 综合征 1 例. 国际眼科杂志 2011;11(6):1120-1121

0 引言

Goldenhar 综合征是临床较为常见的一种综合征,但临床合并眼睑缺损伴多发、巨大角膜皮样瘤比较少见,现将我科 1 例典型病例报告如下。

1 病例报告

患儿,男,4 月龄。因“右眼角膜肿物伴闭合不全”于 2010-12-29 入院。患儿父母述患儿自出生时就发现右眼结膜角膜肿物,闭合不全,且肿物随年龄增大而有增长趋势。患儿为第一胎,足月顺产,无吸氧史,母亲孕期无药物服用史,否认家族成员中有类似遗传病史,父母非近亲结婚,但其母父母为近亲。眼科检查:视力:右眼追光差,左眼可追光。右眼上睑内侧 1/3 缺损,眼睑内眦上方可见约黄豆大包块,质硬,眼睑闭合不全,颞侧球结膜可见 1 个 12mm × 12mm 大小淡红色肿物,境界清晰,表面光滑,可见血管,伸入角膜约 4/5,角膜缘鼻侧可见约 3mm × 3mm 淡红色圆形肿物,角膜仅鼻侧 1/5 透明,眼内结构窥视不清(图 1)。左眼检查正常。胸部 X 线检查结果正常,头颅 CT 示颅骨骨化不全(图 2)。心电图正常,血常规、尿常规、血生化检查未见异常。诊断为 Goldenhar 综合征。

入院治疗:患儿于 2010-12-29 在全身麻醉下行“右眼板层角膜移植术 + 眼睑肿物切除术”。术中沿颞侧角膜缘剪开球结膜仔细分离结膜及瘤样组织,暴露巩膜,见 7:00 ~ 11:00 巩膜壁变薄,呈青灰色,将瘤样组织于角膜分离,与角膜粘连密切,达基质深层,用刀片剖切至角膜植床透明,采用湿房保存的供体全眼球,切取与植床同形的板层角膜植片及板层巩膜植片缝合于植床及颞侧变性巩膜区,10-0 尼龙线间断缝合,加压包扎 24h,将瘤样组织及上睑肿物送病检。术后给予美罗培南注射液 60mg + 地塞米松注射液 2mg 静脉滴注,术后第 2d 见右眼移植片略水肿(图 3),给予贝复舒、氟米龙滴眼液 6 次/d 点眼,术后 1wk 见移植片逐渐透明,病理回报:右眼角膜区错构瘤(病理号:B201022350,图 4)。术后 2wk 复查,视力可追光,移植片透明,结膜平整,眼球运动自如。

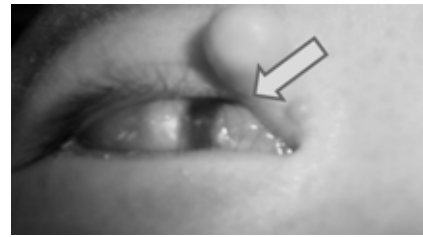


图 1 颞侧角膜结膜可见巨大皮样瘤,鼻侧角膜缘可见圆形瘤样组织,角膜仅存窄隙透明区。箭头所指为上睑缺损,被上睑肿物遮盖。

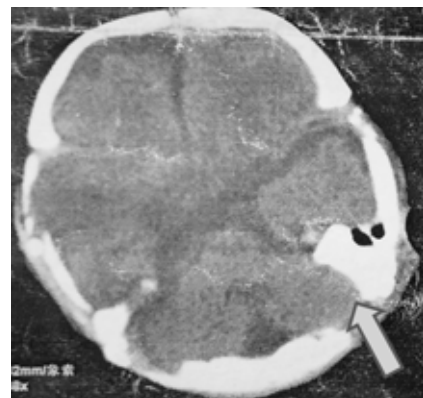


图 2 头颅 CT 箭头所示为颅骨骨化不全,部分呈膜性改变。

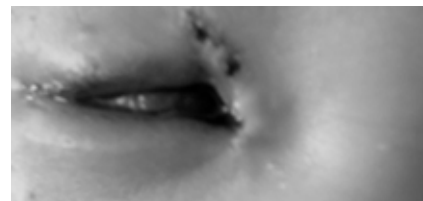


图 3 术后瘤样组织切除干净,角膜植片在位,眼睑肿物切除后上睑内眦缺损明显。

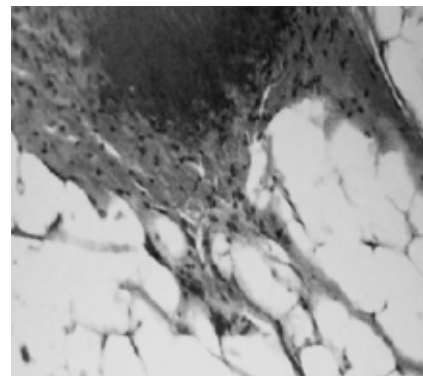


图 4 肿瘤内可见软骨、纤维及脂肪组织(HE × 10),病理诊断:右眼角膜区错构瘤。

2 讨论

目前,对 Goldenhar 综合征的研究很少,病因尚不明确,可能由于遗传和环境因素致使胚胎早期第一、第二鳃弓发育异常,产生眼、耳、颜面、脊柱等的畸形^[1]。其中眼部角膜皮样瘤的发生均为先天性,发生于胚胎 4mo 以前,眼球尚未被眼睑覆盖的发育阶段^[2],瘤体常为淡黄色或粉红色实质性肿物,发生在眼球表面颞下方角膜缘部位,多为单眼,随年龄增长而逐渐长大。

Goldenhar 综合征的治疗涉及全身各脏器,如出现影响视力的眼部病变时,治疗以彻底切除皮样瘤为主。另外,依据角膜侵犯程度采用角膜板层移植是对于角膜皮样瘤的有效治疗^[3],术后患者往往可获得较为满意的视力。若合并眼睑缺损,在设计手术方案时,尽可能采取分次手术,以免术后发生睑球粘连。而本例患者年龄仅 4 月龄,角膜皮样瘤巨大且多发,出生后随年龄增长瘤样组织继续向角膜内增长,角膜透明区仅存 1/5,患者正处于视觉发育期,视力明显受限。虽然从角膜的大小和形状的发育考虑,3 岁以后角膜大小接近成人,手术较合适^[4],但对于瘤体巨大者,如不尽快行手术治疗,患者可发生形觉剥夺性弱视,日后如有机会治疗,视力也难以恢复。及时手术切除肿瘤,联合板层角膜及巩膜移植,重建眼表,让患者术眼尽早接受光刺激,避免弱视的发生尤为重要。上睑内眦部的缺损,因其对眼睑功能尚无影响,暂不做一期处理,以后依具体情况考虑治疗方案。对于患者日后视力,我们希望随着角膜瓣恢复透明,患者视觉发育少受影响,如角膜瓣出现排斥反应,待 2~3 岁时考虑行“穿透性角膜移植”。但目前施行的板层角膜移植术,术后反应较轻,成

功率较高,所以我们在完整切除肿物的同时,采用板层角膜移植,恢复眼表结构,促进患者视觉发育,为日后的视力恢复奠定基础。

角膜皮样瘤为眼球表面迷芽瘤的一种,病理学特点为肿瘤由增厚的皮样组织构成,其内含毛发、皮脂腺、汗腺、脂肪、血管及肌纤维等成份^[5]。Goldenhar 综合征临床表现多样,巨大角膜皮样瘤的发生可直接影响视功能,特别对于正处于视力发育期的儿童,因瘤体不会自行消失,且随着年龄增加逐渐增大,所以尽早采取合适的手术彻底切除肿物,联合板层角膜移植,重建眼表,使患者早日获得光刺激是非常必要的。

参考文献

- 1 Renee Varga. Progressive vascular smooth muscle cell defecmodel of Hutchinson-Gil ford progeria syndrome. *PNAS* 2006;103:3250-3255
- 2 谢立信,黄钰森,史伟云. 部分板层角膜移植术治疗角膜皮样瘤. *中国实用眼科杂志* 2001;19(3):186-187
- 3 沙翔垠,陈家祺,陈龙山,等. 局部切除合并部分异体板层角膜移植治疗角膜皮样瘤. *眼视光学杂志* 2005;7(4):279-281
- 4 李凤鸣. *眼科全书*. 北京:人民卫生出版社 1996;3667-3668
- 5 李恩江,林锦镛. *实用眼科病理学*. 北京:中国医药科技出版社 1997;159