

# 家族性先天性睑裂狭小综合征

李雪, 范瑞, 钟瑞佳, 孙莉程, 孙凤

作者单位:(110003)中国辽宁省沈阳市爱尔眼视光医院  
作者简介:李雪, 硕士, 住院医师, 研究方向:眼整形及泪道疾病。  
通讯作者:范瑞, 硕士, 主任医师, 研究方向:眼整形及泪道疾病。  
triangle\_fan@163.com  
收稿日期:2011-10-24 修回日期:2012-01-29

李雪, 范瑞, 钟瑞佳, 等. 家族性先天性睑裂狭小综合征. 国际眼科杂志 2012;12(3):594

## 0 引言

先天性睑裂狭小综合征(congenital blepharophimosis syndrome)是一种先天异常, 又称睑裂狭小-上睑下垂-倒向型内眦赘皮综合征(blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome, BPES)<sup>[1]</sup>, 以睑裂狭小为特征, 常为常染色体显性遗传, 为双眼发病。临床发病罕见, 多呈家族性发病, 现将临床中所遇的2例家族性先天性睑裂狭小综合征病例报告如下。

## 1 病例报告

病例1, 女, 8岁。患者出生后其家长发现患儿双眼睑狭小, 并觉双眼上睑睁抬困难, 无晨轻暮重, 一直未进行诊治。患儿为改善外观, 故来我院。既往身体体健, 先于我院行斜视矫正术, 母亲为先天性睑裂狭小综合征(4a前于外院行手术治疗)。体格检查:一般状况良好, 智力发育正常。V<sub>OD</sub>:0.3, V<sub>OS</sub>:0.3, 双眼矫正视力均0.4。挤压双眼泪囊区未见脓性分泌物。鼻梁低平, 双眼内眦部逆向垂直皮肤皱褶完全遮挡泪阜区, 双眼内眦间距约42mm, 双眼睑裂长约20mm, 双眼上睑下垂, 上睑缘遮盖约3/4角膜, 睑裂高度约3mm。双眼角膜映光正, 眼球各方向运动可。双眼下睑内侧内翻, 睫毛倒向眼球、与角膜相接触。右眼结膜充血, 左眼结膜轻度充血, 双眼鼻下方角膜上皮粗糙, 余角膜透明, 前房常深, 瞳孔圆, 约3mm, 对光反射(+), 晶状体透明, 眼底检查不配合。双眼压Tn。患者外观像见图1。故2011-02-22于我院先行双眼内眦成形+下睑内翻矫正术, 待6mo后二期行双眼上睑下垂矫正术。

病例2, 女, 3岁。患者出生后其家长发现患儿双眼睑狭小, 并觉双眼上睑睁抬困难, 无晨轻暮重, 一直未进行诊治。患儿为改善外观, 故来我院。既往身体体健, 母亲为先天性睑裂狭小综合征(已于外院行手术治疗)。体格检查:一般状况良好, 智力发育正常。双眼视力不配合。挤压双眼泪囊区未见脓性分泌物。鼻梁低平, 双眼内眦部逆向垂直皮肤皱褶完全遮挡泪阜区, 双眼内眦间距约34mm, 双眼睑裂长约19mm, 双眼上睑下垂, 上睑缘遮盖约4/5角膜, 睑裂高度约2mm。双眼下睑外侧轻度外翻。双眼角膜映光正, 眼球各方向运动可。双眼结膜无充血, 角膜透明, 前房常深, 瞳孔圆, 约3mm, 对光反射(+), 晶状体透明, 晶状体前表面可见少量色素颗粒沉着, 眼底检查不配合。双眼压Tn。患者外观像见图2。故2011-03-07于我院先行双眼内眦成形术, 待6mo后二期行双眼上睑下垂矫正术。

经详细询问病史, 病例1的母亲、表妹(即病例2)、小姨(即病例2的母亲)、表弟、舅舅均患有此病, 可见这是一组家族性发病的病例。



图1 病例1的外观像。



图2 病例2的外观像。

## 2 讨论

先天性睑裂狭小综合征是常染色体显性遗传疾病, 可能为胚胎3mo前后, 由于上颌突起发育抑制因子量的增加, 与外鼻突起发育促进因子间平衡失调。与正常相比, 睑裂水平径及上下径明显变小, 有的横径仅为13mm, 上下径仅为1mm<sup>[2]</sup>。临床上以睑裂狭小、上睑下垂、倒转型(逆向型)内眦赘皮、内眦间距增宽为主要表现, 同时可合并鼻梁低平、下睑外翻、上眶缘发育不良等一系列眼睑和颜面部发育异常, 面容较特殊, 有些还有其他系统表现, 如智力低下、发育迟缓、心脏缺损、小头及突出耳等<sup>[3]</sup>。遗传学分析:对睑裂狭小综合征进行基因定位和致病基因突变分析, 发现FOXL2基因是首位致病基因<sup>[4]</sup>。FOXL2位于染色体3q23, 绝大部分患者由FOXL2基因突变导致, 一般智力正常, 约12%患者由包括FOXL2基因在内的染色体缺失而引起, 常合并有生长迟缓、小头畸形、智力障碍等异常, 可能为一种邻近基因综合征<sup>[5]</sup>。FOXL2基因不同的突变将引起两种不同的临床表现类型<sup>[4]</sup>, 突变使翻译的蛋白在多聚丙氨酸之前截短导致I型, 其多为父亲遗传, 外显完全, 表现为眼睑畸形伴女性患者卵巢功能早衰和不育, 男性患者生育功能正常; 突变引起多聚丙氨酸的扩展导致II型, 其父母遗传机会均等, 不完全外显, 表现仍有眼睑畸形, 无生育功能障碍。治疗:先天性睑裂狭小综合征主要通过手术治疗改善外观, 包括内眦成形术、上睑下垂矫正术, 此外根据患者有无合并其他眼睑畸形的情况, 制定具体的手术方式。采用I期或II期的内外眦开大术和/或上睑下垂矫正术治疗先天性睑裂狭小综合征, 均能取得较好的效果<sup>[6]</sup>。

## 参考文献

- 1 何冬梅, 夏东胜, 陈晓晓, 等. 先天性小睑裂综合征一例与家系调查. 中国美容医学 2008;17(5):753-754
- 2 惠延年. 眼科学. 第6版. 北京:人民卫生出版社 2006:62
- 3 汪汇, 张文俊, 胡小刚, 等. 先天性小睑裂综合征1例. 实用医学杂志 2009;25(11):1911-1912
- 4 范佳燕, 范先群. 睑裂狭小综合征 FOXL2 基因突变及其临床表现. 中国实用眼科杂志 2010;28(2):102-104
- 5 史少阳, 冯雪梅. 先天性睑裂狭小综合征与 FOXL2 基因突变研究进展. 国际眼科杂志 2008;8(8):1661-1663
- 6 王太玲, 张海明, 王佳琦, 等. 先天性睑裂狭小综合征 74 例的手术矫治. 中华医学美容杂志 2003;9(6):328-330