

Marfan 综合征晶状体半脱位合并孔源性视网膜脱离 1 例

花雷, 范钦华, 郭斌

作者单位: (210002) 中国江苏省南京市, 中国人民解放军八一医院眼科

作者简介: 花雷, 住院医师, 研究方向: 眼外伤、眼眶整形。

通讯作者: 花雷. FLOWER19831@163.com

收稿日期: 2012-08-09 修回日期: 2012-11-12

DOI:10.3980/j.issn.1672-5123.2012.12.72

引用: 花雷, 范钦华, 郭斌. Marfan 综合征晶状体半脱位合并孔源性视网膜脱离 1 例. 国际眼科杂志 2012;12(12):2446

1 病例报告

患者, 女, 因“右眼前固定黑影渐增大至视物不见 15d”就诊于我院。全身检查: 身高 165cm, 四肢细长, 蜘蛛指(趾)。心电图: 窦性心律, T 波改变。心脏彩超: 房室大小正常范围, 各瓣回声及开放尚可, 室间隔与左室后壁厚度正常, 呈异向运动, 搏动尚可, 主、肺动脉内径未见异常, 主动脉窦部稍宽, 内径 39mm, 升主动脉内径正常, 约 30mm。彩色多普勒血流图(CDFI)及脉冲多普勒心脏超声(PDE)探及主动脉瓣、轻微三尖瓣返流征象。连续多普勒(CW)估计肺动脉收缩压为 20mmHg。眼科检查: 右眼视力: 手动/眼前, 结膜无充血, 角膜透明, 前房深浅适中, 瞳孔圆, 直径约 2.5mm, 晶状体向鼻侧脱位, 玻璃体絮状混浊, 视网膜脱离, 黄斑部中心凹可见一约 1/5 PD 大小裂孔; 左眼: 视力 4.0, 左眼晶状体向鼻侧脱位, 玻璃体絮状混浊, 眼底豹纹状改变。眼部 B 超: 双眼玻璃体暗区可见点状回声, 右眼后运动(+), 玻璃体内见“V”形条状回声

漂浮, 随眼球运动与球壁相连。提示: (1) 右眼视网膜脱离; (2) 双眼玻璃体混浊。右眼眼轴: 24.4mm。诊断: (1) 右眼孔源性视网膜脱离; (2) 右眼黄斑裂孔; (3) 双眼晶状体半脱位; (4) 双眼玻璃体混浊; (5) Marfan 综合征。行右眼晶状体摘除+玻璃体切割+视网膜脱离复位+玻璃体腔注油术。术后第 1d 右眼视力手动/眼前, +12.0DS 矫正至指数/眼前。视网膜平伏, 眼压正常。术后 1mo 随访: 右眼矫正视力指数/眼前, 晶状体缺如, 玻璃体腔硅油填充, 视网膜平伏, 眼压 Tn。

2 讨论

Marfan 综合征是一种少见的结缔组织病变, 为全身中胚叶组织广泛紊乱, 常为常染色体显性遗传。其以眼、心、心血管及骨骼系统异常为特征表现^[1]。而在眼部其主要表现为: (1) 晶状体异位, 常见于鼻上方; (2) 虹膜异常, 瞳孔小, 对散瞳剂不敏感; (3) 屈光不正, 常见为高度近视和散光, 调节异常, 色觉障碍; (4) 眼球震颤、斜视、角膜变性、青光眼、眼睑及睑裂异常; (5) 眼底病变, 包括脉络膜缺损、视网膜色素变性、裂洞及脱离等^[2]。Marfan 综合征的患者多有晶状体脱位或半脱位, 而视网膜脱离是晶状体脱位最常见而严重的并发症^[2]。多因为脱位或半脱位的晶状体对基底及周边部视网膜牵拉所致。有文献报导, Marfan 综合征合并视网膜脱离的发生率为 10% ~ 25%^[3]。我们的体会: 疑似及确诊 Marfan 综合征的患者因尽早行双眼眼底检查, 必要时行 OCT 检查排除早期黄斑裂孔可能, 以便尽早发现视网膜裂孔及视网膜变性区。如检查发现可疑裂孔及明确变性区, 早期可行激光治疗, 从最大限度上避免视网膜脱离的发生。

参考文献

- 1 Morrison D, Sternberg P, Donahue S. Anterior chamber intraocular lens (ACIOL) placement after pars plana lensectomy in pediatric Marfan syndrome. *J AAPOS* 2005;9(3): 240-242
- 2 李凤鸣. 眼科全书. 北京: 人民卫生出版社 1996: 1544, 3710
- 3 Loewenstein A, Barequet IS, Juan ED, et al. Retinal detachment in Marfan syndrome. *Retina* 2000;20:358