

牵牛花综合征合并视网膜脱离 1 例

李小龙 冯智方
大名爱眼眼科医院综合眼科，河北邯郸 056900

牵牛花综合征是一种罕见的先天性视乳头发育异常性疾病，典型表现为视乳头扩大形似一朵牵牛花，因而得名牵牛花综合征。患者性别无明显差异。大多为单侧性，病眼视力自幼不佳，极少双眼发病^[1]。

临床资料

一、一般资料

患者女，8 岁，因发现右眼视物不清 4 天，于 2024 年 4 月 14 日就诊大名爱眼眼科医院。

二、检查

右眼视力眼前指数，矫正不提高，左眼视力 0.4，矫正视力 0.8（-1.00 DS）。双眼眼前节未见异常。双眼眼位正。眼球运动，右转时双眼水平震颤。双眼彩色眼底照相检查，右眼视盘扩大，直径约对侧眼 2 倍，中央凹陷较深，边缘有淡粉色，血管呈放射状走形，下方网膜可见明显褶皱脱离（图 1A）；左眼眼底未见明显异常（图 1B）。双眼 B 超检查，右眼视网膜脱离，左眼未见明显异常（图 1C）。光相干断层扫描（OCT）检查，视网膜明显断层脱离（图 1D）。眼轴检查，右眼 21.98mm，左眼 23.08mm。

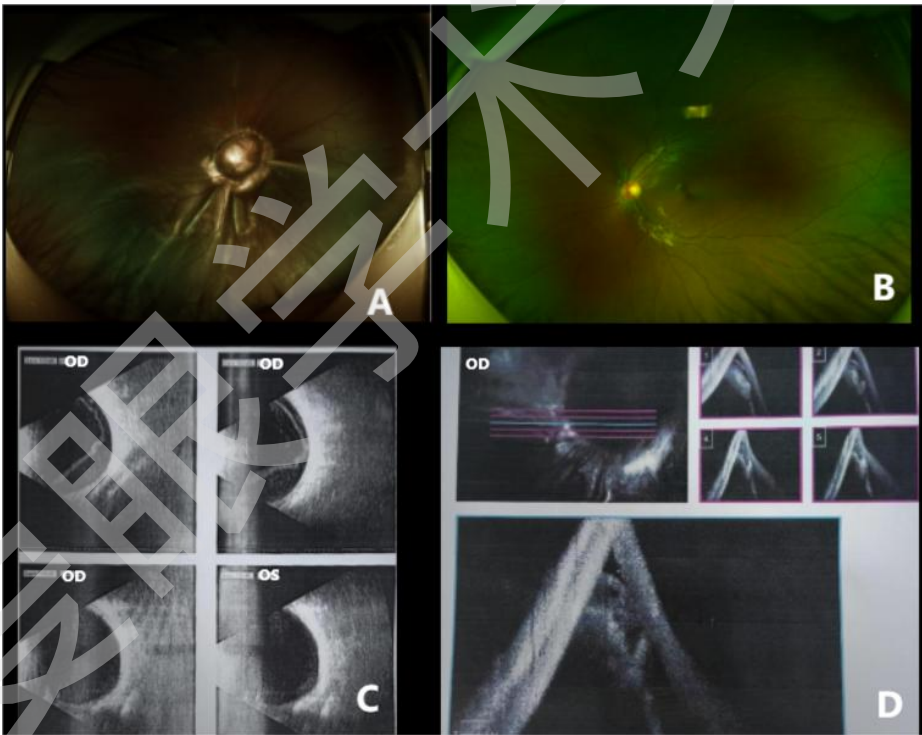


图 1 牵牛花综合征合并视网膜脱离患儿首诊眼部检查像 A、B 分别示右眼、左眼彩色眼底照相，右眼视盘扩大，直径约对侧眼 2 倍，中央凹陷较深，边缘有淡粉色，血管呈放射状走形，下方网膜可见明显褶皱脱离。C 示双眼 B 超检查，右眼视网膜脱离，左眼未见明显异常。D 示右眼光相干断层扫描（OCT）检查，视网膜明显断层脱离。

三、诊断与鉴别诊断

初步诊断：1.右眼牵牛花综合征 2.右眼视网膜脱离

四、治疗

建议患者行后入路玻璃体手术联合眼内激光复位视网膜，患者暂不考虑治疗。

讨论

牵牛花综合征是眼病中罕见的先天性疾病,儿童发病率为 2.6/10 万^[2]。目前牵牛花综合征的发病机制尚不清楚,可能与视杯胚裂上端闭合不全,中枢胶质细胞增生和异常的血管模式也可能导致发病。其发病机制还可能跟 PAX6 基因或 PAX2 基因突变有关^[3]。

牵牛花综合征患者多为单眼发病,少有双眼同时发病。临床表现为视力极差,综合验光矫正视力不提高,患者常伴有小眼球、眼球震颤、视网膜脱离、永存原始玻璃体增生症^[4]等并发症。牵牛花综合征患者可根据眼底照相、OCT、B 超超声检查、眼底血管造影等明确诊断。眼底照相可见视盘扩大至健眼 2-5 倍,中央呈漏斗样凹陷^[5]。超声检查玻璃体暗区内后极部见视盘处球后呈凹状改变,与玻璃体腔相连无回声区,部分见视网膜脱离影像^[6]。牵牛花综合征目前无明确疗效治疗方式,早期诊断和对症治疗至关重要^[7],应纠正斜视与屈光不正,预防形成弱视,杨小丽等报道了 1 例牵牛花综合征伴裂孔性视网膜脱离经玻璃体手术复位视网膜,患者术后视力得到提升^[8]。在牵牛花综合征的并发症中,最常见的为视网膜脱离,约 35%-38%患者合并视网膜脱离,脱离多位于后极部^[9]。应积极治疗并发症,以保存残余视力^[10]。

综上所述,牵牛花综合征是一种罕见的先天性眼病,主要表现漏斗状视神经头为特征性疾病^[11]。多为单眼发病,其发病原因机制尚不明确,目前尚无明显治疗方法,且该病治疗预后较差。通过本病例分析及文献查阅复习,发现早期诊断早期治疗,通过矫正屈光不正、弱视训练、手术治疗并发症等积极干预,能保留一定患儿残余视力,应积极干预以提高患者生活质量,并做好长期随访工作。

参考文献

1. 赵朝阳,郝少峰.牵牛花综合征 1 例并文献复习[J].牡丹江医学院学报,2023,44(6):120-121,134.
2. 陈治威,李慧丽,杨娇,等.牵牛花综合征 1 例并文献复习[J].临床医学研究实践,2021,6(11):3-5.
3. GuptaA,SinghP,TripathyK.MorningGlorySyndrome.2023Aug25.In:StatPearls[Internet].TreasureIsland(FL):StatPearlsPublishing;2024Jan-.PMID:35593815.
4. 胡毅倩,冯华章,董洋,等.牵牛花综合征合并永存原始玻璃体眼 B 型超声图像分析[J].中国超声医学杂志,2018,34(9):769-771.
5. 底煜,张轶欧,聂庆珠,等.牵牛花综合征的视网膜电图与光学相干断层扫描观察分析[J].中国斜视与小儿眼科杂志,2015,(2):24-252.
6. 黄永志,孟丹,邓杰.牵牛花综合征 5 例的超声特征[J].中国现代医生,2008,46(32):142-142,148.
7. 赵聪,雷小华.正常视力牵牛花综合征 1 例[J].临床眼科杂志,2022,30(1):83-84.
8. 胡玉章,李宇,谭经果,等.牵牛花综合征伴视网膜脱离的手术治疗二例[J].中华眼底病志,2006,22(1):63-64.
9. 徐海燕,叶俊杰.牵牛花综合征合并视网膜脱离 1 例[J].中国医学科学院学报,2006,28(5):733-734,插 4.
10. 陈智萍,游志鹏,毛子清,等.抗血管内皮生长因子药物治疗牵牛花综合征合并黄斑新生血管 1 例[J].中华眼底病杂志,2024,40(2):148-149.
11. 杨小丽,张哲.牵牛花综合征伴裂孔性视网膜脱离的玻璃体手术治疗[J].国际眼科杂志,2010,10(3): 424-426.