

先天性无虹膜症合并白内障 2 例

王少利¹, 王文亮²

1. 邯郸爱眼医院 2. 邯郸爱眼眼科医院 河北邯郸 056000

关键字：先天性无虹膜；白内障；家系；遗传性

临床资料

一、一般资料

病例 1 先证者，女，62 岁，因自幼视物不清，加重 1 年要求手术于 2023 年 11 月 15 日就诊邯郸爱眼医院。自幼双眼先天性上睑下垂、双眼无虹膜、双眼弱视。父母体健无眼部疾患。其育 3 子，其次子双眼先天性无虹膜。

病例 2：先证者之次子，男，39 岁，因自幼视物模糊，左眼加重 2 月要求手术于 2023 年 11 月 15 日就诊邯郸爱眼医院。自幼双眼畏光，其 2 子均体健，无眼部疾患。

二、检查

病例 1 全身查体无异常，无智力发育障碍。眼部检查：视力：右眼眼前手动，左眼 30cm 指数，双眼视力矫正不提高。右眼眼压 17mmHg（1mmHg=0.133kPa），左眼眼压 18mmHg。双侧眼睑下垂，遮盖整个角膜，眼球上转受限，眼位正。双眼角膜表面可见较多新生血管从角膜缘向中央蔓延，上方虹膜纹理不清，隐约可见瞳孔缘似瞳孔散大至周边，下半部虹膜缺如，对光反射消失（图 1）。双眼晶状体浑浊：C1N2P4。眼底窥不入。共聚焦显微镜检查：双眼上皮完整，可见点状高反光物，上皮下神经稀疏，基质纤维化，基质内可见新生血管，内皮细胞可见，内皮细胞计数右眼为 $2938 \pm 44 \text{mm}^2$ ，左眼为 $2752 \pm 96 \text{mm}^2$ 。眼部 B 超：双眼玻璃体混浊，右眼玻璃体后脱离。化验结果：甘油三酯 $2.34 \text{mmol/L} \uparrow$ ，低密度脂蛋白胆固醇 $4.61 \text{mmol/L} \uparrow$ ，胆固醇 $8.11 \text{mmol/L} \uparrow$ 。

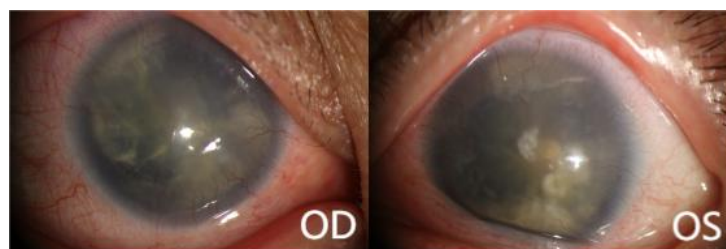


图 1.先证者眼前节检查像

病例 2 全身查体无异常，无智力发育障碍。眼部检查：眼部检查：视力：右眼 0.2，矫正：-4.75-0.75 $\times$ 45=0.3；左眼眼前手动，矫正不提高。眼球各方位运动不受限，双眼球水平震颤。双眼角膜清，虹膜似散大至周边，各方位宽窄不一约 1-2mm，对光反射消失（图 2）。右眼晶状体 C1N1P2，玻璃体混浊；左眼晶状体全白，玻璃体与眼底窥不入。光相干断层扫描（OCT）：右眼屈光间质混浊，黄斑区中心可见外丛状层、内丛状层及内核层、外核层增厚；右眼视盘颞侧、颞上方及鼻下方神经纤维层厚度达临界值。左眼眼底扫不入。

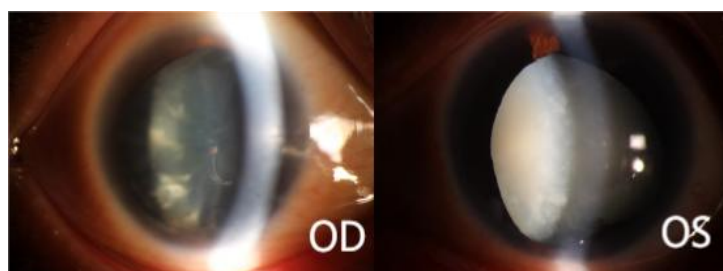


图 2.先证者次子眼前节检查像

三、诊断与鉴别诊断

病例 1 1.双眼老年性白内障 2.双眼角膜血管翳 3.双眼先天性无虹膜 4.双眼先天性上睑下垂 5.双眼剥夺性弱视 6.混合性高脂血症

病例 2 1.双眼白内障 2.双眼先天性无虹膜 3.双眼弱视 4.双眼眼球震颤

四、治疗

病例 1 行双眼白内障超声乳化摘除+人工晶体植入术

病例 2 行左眼白内障超声乳化摘除+人工晶体植入术

五、治疗结果、随访及转归

病例 1 左眼术后第一天，视力 0.05，眼压 39.3mmHg（回弹式眼压计），穿刺放液，马来酸噻吗洛尔点眼 2 次/日，眼压 16.7mmHg；右眼术后第一天，视力 0.04，眼压测不出（回弹式眼压计），穿刺放液后，马来酸噻吗洛尔点眼 2 次/日，眼压 12mmHg。

病例 2 术后第一天，左眼视力 0.15，矫正-0.75-2.50*130=0.2；OCT：左眼黄斑区中心可见外丛状层、内丛状层及内核层，外核层增厚，视网膜表面可见线状高反射，下方网膜外层反射减弱。病例 2 只接受了左眼白内障手术治疗，建议外出佩戴墨镜，减轻患者畏光及白内障的进展。

讨 论

先天性无虹膜是一种虹膜和黄斑中心凹完全或者部分发育不全的眼科疾病，可导致视觉敏锐度降低和眼球震颤^[1]，为严重的先天性葡萄膜异常，是一种罕见的、可遗传的先天性眼部疾病之一，呈常染色体显性遗传，群体发病率为 1/9600--1/64000，且与种族或性别无关^[2]。

该病患者通常双眼发病，临床表现为无虹膜或虹膜组织严重发育不良，最明显的临床特征是虹膜组织的退化。事实上所谓的无虹膜并不是完全的没有虹膜，一般在前房角镜下可见残存的虹膜根部，多数的病例最多可见到根部一边缘很窄的虹膜组织；组织学上虹膜仅余一个小的蒂，通常缺乏肌肉组织，前房角和睫状体也有改变。尽管虹膜发育不良是最明显的特征，却不是影响视力的主要因素。视功能的损害通常是由角膜混浊、白内障、青光眼、黄斑及视神经发育不良所致。据相关文献报道，81.8%~95%的患者伴有眼球震颤^[3]，50%-80%的患者伴有进行性发展的白内障^[4]，6%-75%患者伴有青光眼^[5]。文献报道的其他合并症还有原发性角膜缘干细胞缺乏、角膜混浊、晶状体移位、黄斑部和视神经发育不良、斜视等。其中，角膜混浊及薄翳多从周边开始，向中央区进展。中心凹发育不良可导致中心凹反射下降、黄斑色素减弱和视网膜血管穿过无血管区等。

综上，先天性无虹膜症患者并发白内障，可以考虑手术改善视觉质量，术后注重抗炎治疗、监测眼压，及时处理与青光眼相关的并发症。

参考文献

1. Nelson LB , Spaeth GL , Nowinsk TS ,et al. Aniridia: A review[J]. Surv Ophthalmol, 1984, 28(6): 621-642.
2. Edén U , Beijar C , Riise R ,et al. Aniridia among children and teenagers in Sweden and Norway[J]. Acta Ophthalmologica, 2008, 86(7): 730-734.
3. Lee H , Khan R , O' Keefe M . Aniridia: current pathology and management[J]. Acta Ophthalmol, 2008, 86(7): 708-715.
4. Jami A , Gadi J , Lee MJ ,et al. Pax6 expressed in osteocytes inhibits canonical Wnt signaling[J]. Mol Cells, 2013, 35(4): 305-312.