

个案与短篇

DOI: 10.11699/cyxh20131232

无脉络膜症 1 例报道

孙则红, 郎卫华, 王志学
(河北省沧州市中心医院眼科, 沧州 061001)

【中国图书分类法分类号】R77

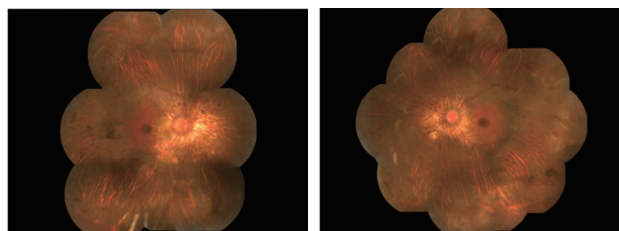
【文献标志码】B

【收稿日期】2013-04-09

1 临床资料

无脉络膜症(chomideremia, CHM)是一种 X 染色体隐性遗传性眼病,临床较少见,由于发病率极低,易于误诊^[1-3]。河北省沧州市中心医院眼科近期接诊 1 例,现报告如下。

患者男,29 岁。因双眼进行性视力下降及夜盲十余年,曾于当地医院诊断为“视网膜色素变性(retinitis pigmentosa, RP)”,药物治疗无效,为求进一步诊治于 2012 年 12 月 20 日来我院眼科就诊。既往体健,自诉家族史中无类似患者,父母非近亲结婚。全身检查正常。眼科检查:矫正视力右眼 0.4,左眼 0.8。双眼前节未见异常。散瞳检查眼底:双眼视盘边界清晰,色淡红,视网膜散在少量的色素沉着,视网膜色素上皮(retinal pigment epithelium, RPE)及脉络膜毛细血管弥漫性萎缩,脉络膜大血管裸露,仅黄斑区中心残留地图状正常组织,中央凹反光弥散(图 1)。眼底荧光素血管造影(fundus fluorescein angiography, FFA)显示:双眼脉络膜背景荧光缺失,提示脉络膜毛细血管无灌注,静脉期脉络膜大血管清晰可见,脉络膜毛细血管弥漫性萎缩,黄斑区残存的 RPE 及脉络膜毛细血管处呈不规则形岛状强荧光,晚期萎缩较轻的区域巩膜荧光素着染,未见荧光素渗漏,散在色素沉着处呈小片状的遮蔽荧光(图 2)。视野检查:双眼均呈管状视野。视觉诱发电位:双眼 P₁₀₀ 波潜伏期延长,振幅值降低。临床诊断:双眼 CHM。



A. 右眼彩色眼底像拼图

B. 左眼彩色眼底像拼图

双眼 RPE 及脉络膜毛细血管弥漫性萎缩,脉络膜大血管裸露,仅黄斑区中心有地图状正常组织残留

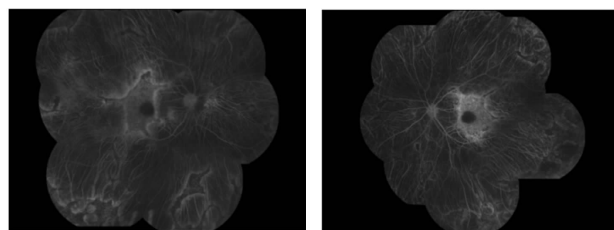
图 1 彩色眼底像

Fig.1 Color fundus images

作者介绍:孙则红, Email: hbczsh@139.com,

研究方向:眼底荧光素血管造影诊断。

通信作者:王志学, Email: wangzhixue5@163.com。



A. 右眼 FFA 像拼图

B. 左眼 FFA 像拼图

双眼呈暗脉络膜背景荧光,脉络膜大血管清晰可见,黄斑区呈地图状高荧光,边缘如星状向外发射,晚期萎缩较轻的区域巩膜荧光素着染,视网膜散在色素沉着处呈小片状的遮蔽荧光

图 2 FFA 像

Fig.2 FFA images

2 讨论

CHM 的临床表现包括夜盲、畏光、视力下降和周边视野的缺损,眼底检查可见弥漫性 RPE 和脉络膜毛细血管组织萎缩,脉络膜大血管和巩膜暴露,其病变进展与视野改变呈相关性。早期眼底可见斑驳样色素脱失,以后在中纬部出现大片脉络膜和 RPE 的萎缩灶,可见脉络膜大血管,病变逐渐向前后扩展,晚期黄斑部常有地图状正常组织残留。

CHM 的诊断可根据家族史、典型的眼底改变及 FFA 特征。临床上本病需与 RP 及回旋状视网膜脉络膜萎缩相鉴别。①RP 患者视盘颜色淡,呈蜡黄色甚至苍白,视网膜动脉和静脉有一致性的狭窄,晚期血管可呈细线状,视网膜有典型的“骨细胞样”色素沉着,无弥漫的脉络膜全层萎缩,男女均可发生。而 CHM 是以脉络膜萎缩为主要表现,视盘颜色基本正常,FFA 特征为广泛的 RPE 和脉络膜毛细血管层消失而呈典型的脉络膜“暗背景”,显露脉络膜大血管,有性别差异,一般为男性发病,呈进行性发展。女性为携带者,症状轻微且为静止性^[3-4]。②回旋状视网膜脉络膜萎缩,病灶萎缩区与正常视网膜界限锐利,交界处可见较宽的色素条带,血中鸟氨酸升高等均可与本病鉴别。

本例患者具有夜盲及视力下降等临床表现。眼底检查可见弥漫性 RPE 和脉络膜毛细血管组织萎缩,脉络膜大血管和巩膜暴露,FFA 检查显示脉络膜背景荧光充盈缺失,呈典型“暗背景”,静脉期可见清晰显影的脉络膜大血管,晚期黄

个案与短篇

DOI: 10.11699/cyxh20131233

巨大型中央型腰椎间盘突出症 1 例

王 信¹, 罗 艳², 廖文波¹, 杨小中³, 罗 茜⁴, 王曾思⁴

(1. 遵义医学院附属医院脊柱外科, 遵义 563000; 2. 遵义医学院附属医院新生儿科, 遵义 563000;

3. 重庆医科大学附属第一医院骨科, 重庆 400016; 4. 遵义医学院临床医学系, 遵义 563000)

【中国图书分类法分类号】R681.5+3

【文献标志码】B

【收稿日期】2012-07-17

腰椎间盘突出症(lumbar disc herniation, LDH)是因椎间盘的变性、纤维环破裂、髓核突出刺激或压迫神经根、马尾神经所表现的一种综合征,是腰腿痛最常见的原因之一。大部分 LDH 患者可经非手术疗法得到可观缓解或治愈^[1,2]。传统的手术方法如椎板切除髓核摘除术,过分侧重于切除占位病变或解除对神经根、马尾神经的压迫,而对术后脊柱的稳定性重视不足^[3]。椎板切除术的目的是充分减压、扩大椎管,但对脊柱后柱结构有不同程度的损害。Skenkin 和 Hash^[4]对 59 例病人随访 6 年后认为,椎板切除范围越大,术后腰椎滑脱的几率明显增高。术后瘢痕的形成反而使椎管变得更加狭窄,加重腰椎的不稳^[5]。我科对该例巨大中央型 LDH 患者施以经后路单侧开窗髓核摘除加椎体植骨融合加椎弓根钉棒系统内固定术,取得了良好的治疗效果,同时又不至于影响脊柱稳定性。

1 病史资料

男,35 岁,反复腰部疼痛 4 年,加重伴会阴部、双下肢麻木 2 d。4 年前无明显诱因出现腰部疼痛,呈间歇性钝痛,休

息后可自行缓解,之后腰痛反复发作。2 d 前突然出现会阴部、双下肢麻木。查体:腰 4、5 椎棘突处及棘突旁压痛,脊柱活动度受限,鞍区感觉明显减退,左侧提睾试验反射存在,右侧提睾试验反射未引出,肛门反射消失,肛门括约肌收缩无力。双下肢皮肤针刺痛觉减退。左腿 Bragard(+):50°,Lasegue(+),双侧股神经牵拉试验(-)。双侧膝反射存在,左侧跟腱反射消失,右侧跟腱反射存在。腰椎 CT 示:腰 4/5、腰 5/骶 1 椎间盘突出(中央型)。腰椎 MRI 示:腰 5/骶 1 椎间盘突出。取后正中入路,以腰 5/骶 1 棘突为中心做小切口,显露腰 5/骶 1 棘突,双侧椎板及关节突。首先行腰 5/骶 1 左侧椎板间隙开窗,术中见椎间盘巨大突出,摘除变性髓核组织 6 cm×2 cm×1 cm,椎间盘突出部分卡压于硬膜囊和左侧骶 1 神经根之间,关节突略增生内聚,侧隐窝无明显狭窄,分离并完整摘除突出椎间盘及钙化组织。分别于腰 5、骶 1 椎双侧放置椎弓根螺钉定位针(人字嵴法),经透视见位置满意,分别放置 6.0 mm×4.5 mm、6.0 mm×4.0 mm 大小螺钉各 2 枚,放置连接棒,适度撑开,经 C 臂透视见位置可靠、满意。用刮勺刮除上下终板和残余髓核组织,撑开腰 5/骶 1 间隙,用置入自体椎板碎骨及同种异体松质骨粒填充大小合适的椎间融合器植入其中,用混合骨植入残余间隙,于松近端螺帽后间隙加压,再次固定,经透视见固定满意,融合器植入较好,探查硬膜囊和神经根无卡压,放置横连器,将右侧腰 5/骶 1 椎板骨用磨钻去除部分皮质骨,在其上混合植骨,胶原蛋白海绵覆盖创面,放置负压引流,逐层关闭切口,患者术中出血 200

作者介绍:王 信,Email:276803000@qq.com,

研究方向:骨质疏松。

通信作者:廖文波,Email:wenbo900@sina.com。

基金项目:贵州省科技厅遵义医学院遵义市科技局联合基金资助项目(编号:黔科合 J 字 LKZ[2012]07 号)。

斑区可见不规则形的“岛状”强荧光,符合 CHM 的诊断标准。

CHM 目前尚无特殊有效的治疗方法。可给予维生素等支持药物,多数患者可保持一定的视力。

参 考 文 献

[1] 付 群,朱晓谦,余 涵.无脉络膜症 1 例[J].眼科新进展,2007,27(4):243.

Fu Q, Zhu X Q, Yu H. A case of choroideremia[J]. Recent Advances in Ophthalmology, 2007, 27(4): 243.

[2] 程建贞.无脉络膜症一家系四代 16 例[J].中华医学遗传学杂志, 2010, 27(3): 298.

Cheng J Z. Choroideremia in four generations of a family of 16 cases[J]. Chinese Journal of Medical Genetics, 2010, 27(3): 298.

[3] 李娟娟,黎 铎,和 丹,等.无脉络膜症的荧光素眼底血管造影[J].中华眼底病杂志, 2011, 27(4): 375-377.

Li J J, Li H, He D, et al. Fundus fluorescein angiography without choroidal disease[J]. Chinese Journal of Practical Ophthalmology, 2011, 27(4): 375-377.

[4] 邴 寒,赫红丹,郭续媛,等.女性无脉络膜症三例[J].中国实用眼科杂志, 2012, 30(4): 494-496.

Bing H, He H D, Guo X Y, et al. Three cases of women without choroidal disease[J]. Chinese Journal of Practical Ophthalmology, 2012, 30(4): 494-496.

(责任编辑:关蕴良)