

· 病例报告 ·

Axenfeld-Rieger 综合征 1 例

郭长锋 孙长文 王勤美 孙传宾

患者,男性,60岁。因双眼视物渐进不清2年、加重2个月来诊。患者父母非近亲结婚,无家族眼病史。体格检查:牙齿和面部未见发育异常,四指趾无畸形。专科检查:视力:右眼0.25,左眼0.1,眼球各方向运动正常,眼位正。眼表未见明显异常。右眼中央区角膜透明,KP(-),鼻侧周边角膜后部可见与角膜缘平行的环形白线,前房深度正常,房水清,瞳孔尚圆,下方虹膜严重萎缩并在下方可见两处狭长的裂孔,裂孔边缘色素膜外翻,晶状体混浊(CoN₂P₀),玻璃体无明显混浊,眼底检查:视盘边界清,橘红色,C/D约为0.2,A/V=2:3,黄斑中心凹反光欠清。左眼角膜透明,周边可见类似右眼的环形白线,角膜内皮可见孤立的几个羊脂状KP,前房中深,房水清,瞳孔圆,瞳孔缘色素外翻,下方虹膜基质缺损严重仅剩色素上皮层(图1),晶状体混浊(CoN₂P₀),玻璃体无明显混浊。眼底检查:视盘边界清,橘红色,C/D约为0.2,A/V=2:3,黄斑中心凹反光欠清。眼压:右眼13.7 mm Hg(1 mm Hg=0.133 kPa),左眼24.3 mm Hg。辅助检查:房角镜检查:双眼虹膜周边部平坦,周边房角前粘连色素沉着,可见虹膜样组织条带自虹膜周边附着于Schwalbe线上(图2),小梁网结构可见,部分可见巩膜突,虹膜根部附着前移,增厚

和突起的Schwalbe线前移,通常称为角膜后胚胎环(posterior embryotoxon);眼部B超提示:双眼玻璃体轻度浑浊;角膜内皮镜检查:角膜内皮数目和形态无明显异常;全自动视野检查:双眼无明显异常。根据病史和专科检查诊断为(1)Axenfeld-Rieger综合征;(2)双眼并发性白内障。患者行“左眼小切口白内障囊外摘除联合人工晶状体植入术”,手术顺利,术后视力为0.5,术后1个月最佳矫正视力为0.6。

讨论:Axenfeld-Rieger综合征是指双眼发育性缺陷,伴有或者不伴有全身发育异常的一组发育性疾病^[1]。临床上发病比较少见,且多数有家族史。本综合征是一种比较罕见的染色体遗传性疾病,多为显性遗传,但也有散发病例报道^[2]。发生基因突变的染色体位点主要PITX2、FOXC1和PAX6,合并有眼外发育异常的患者常由于PITX2基因突变引起^[3]。临床上约50%的患者发生青光眼,且较多见于婴幼儿和儿童^[2]。如仅有角膜和房角的改变称Axenfeld异常,如还有虹膜的病变,则称Rieger异常,如伴有眼外的发育缺陷,则称为Axenfeld-Rieger综合征。近年来的研究认为两种发育缺陷是同一起源的不同程度表现,因此Shield等又统称其为Axenfeld-Rieger综合征^[4]。

本例为一老年患者,没有家族病史,又不伴有眼外发育异常,但患者有明显的后胚胎环,有典型的房角和虹膜异常改变,为轻度Rieger异常。临床上它和虹膜角膜内皮综合征有着类似房角和虹膜改变,如广泛的虹膜周边前粘连、虹膜裂孔、基质萎缩、色素膜外翻等,但后者无遗传倾向,临床上几乎是单眼发病,而且角膜内皮有数目和形态的异常,本患者为双眼发病,且角膜内皮数目和形态无明显异常,故可与之相鉴别。患者左眼眼压增高可能和周边房角粘连有关,当然也有可能和小梁网及Schlemm管发育不全有关^[2]。

目前尚无有效的治疗方法,主要是针对并发症的治疗,如继发青光眼可以按照开角型青光眼治疗;并发性白内障的患者在监测眼压的情况下可以行白内障手术治疗。

参考文献

- [1] 周文炳,主编. 临床青光眼. 第2版. 北京:人民卫生出版社, 2000:310-314.
- [2] 李凤鸣,主编. 中华眼科学(中册). 北京:人民卫生出版社, 2004:1820-1822.
- [3] Tord A Hjalt, Elena V Semina. Current molecular understanding of Axenfeld-Rieger. Expert Reviews in Molecular Medicine, 2005, 7: 1.
- [4] 李美玉,主编. 青光眼学. 北京:人民卫生出版社, 2004:527-529.

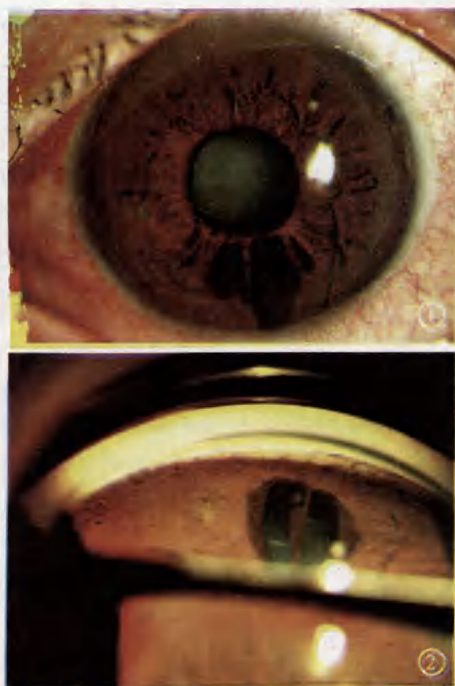


图1 左眼角膜周边可见后胚胎环,下方虹膜基质萎缩
图2 右眼房角前粘连,虹膜样组织条带自虹膜周边附着于Schwalbe线上