

17 Gamble JR, Drew J, Trezise L, et al. Angiopoietin-1 is an antipermeability and anti-inflammatory agent in vitro and targets cell junctions[J]. Circ Res, 2000, 87(7): 603 - 607

(收稿:2008-11-14 修回:2009-03-18)

(本文编辑:高红)

· 病例报告 ·

黏多糖蓄积病角膜共焦激光显微镜表现一例

蔡鸿英 高建民

患儿,女,6岁。双眼渐进性黑眼球发灰、视物模糊3年。患儿为第二胎足月顺产,母妊娠期无异常,父母非近亲结婚,无相关家族史。患儿黏多糖试验1:8稀释阴性,确诊为黏多糖蓄积病I型。全身及眼部检查:身高96cm,体重15.5kg,较同龄儿童生长发育明显慢。智力正常,听力稍减退,头大呈舟状,鼻梁低平,唇厚,表情略淡漠,颈短,脊柱无明显后突,鸡胸。双肺部呼吸音清,心律齐,心率96次/min,心前区可闻收缩期杂音,腹部轻度膨隆,肝肿大,肋下2cm;爪形手。双眼视力0.03,不能矫正。眼睑正常,睑裂高度6mm,角膜横径11mm,纵径



图1 双眼外观像:角膜乳状混浊

10mm,呈均匀乳状混浊(图1),角膜增厚,隐见前房深度正常,瞳孔直径3mm,对光反射存在,晶状体及眼底无法窥见。海德堡HRT-III角膜共焦激光显微镜检查见角膜上皮层厚度

双眼均约35μm,角膜上皮细胞多为亮细胞,呈六角形,排列疏松,欠整齐(图2),胞体内可见沉积物。角膜基质层厚度右眼约593μm,左眼约560μm,基质层细胞可见形状不规则的强反光沉积物以及粗大的胶原纤维,基质细胞失去正常结构(图3),神经纤维纤细或显示不清(图4)。角膜内皮细胞不能显示图像。

讨论:黏多糖蓄积病根据其临床表现、生化特征和遗传方式分为7型及4个亚型。本病为分解障碍致黏多糖蓄积所致,各型黏多糖病均由特异的酶先天缺乏所致^[1]。临床上以I型和IV型常见。I型黏多糖病的患者是由于体内缺乏α-L-艾杜糖醛酸苷酶所致,包括3个亚型:MPS I H(Hurler综合征)、MPS I S(Scheie综合征)、MPS H/S(Hurler-Scheie综合征),为

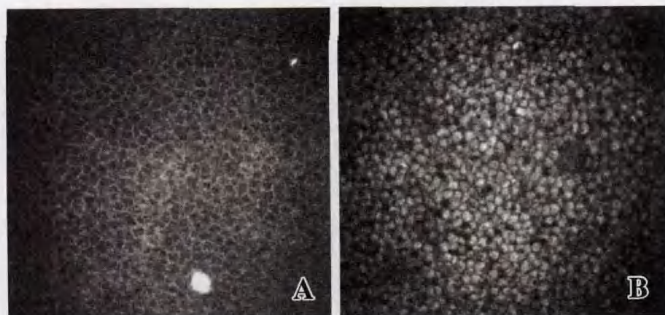


图2 角膜共焦激光显微镜下角膜上皮细胞表现(×800) A:正常儿童 B:本例患儿

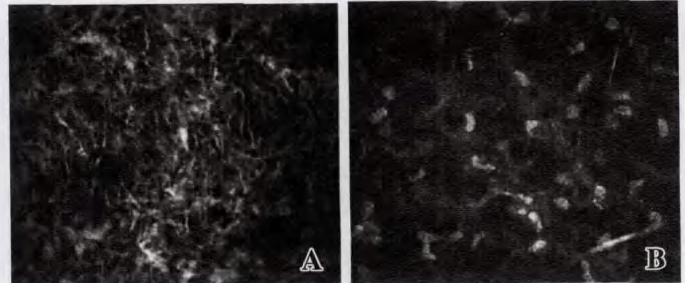


图3 角膜共焦激光显微镜下角膜上皮细胞表现(×800) A:正常儿童 B:本例患儿

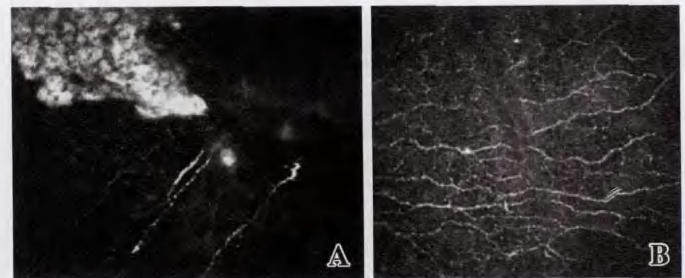


图4 角膜共焦激光显微镜下角膜上皮细胞表现(×800) A:正常儿童 B:本例患儿

常染色体隐性遗传。角膜混浊与硫酸皮肤素有关。黏多糖病的眼部表现为双眼进行性视力减退、夜盲、视野缺损、角膜弥漫性进行性混浊,呈牛乳状或雾状,巩膜增厚、视网膜色素变性、视盘充血水肿、视神经萎缩、暗适应障碍、ERG各波振幅降低等,后期可继发性青光眼^[2]。我们曾报道应用超声生物显微镜检查黏多糖蓄积病患者的角膜,发现角膜上皮和内皮反射增强,整个角膜布满均匀高密度反射沉积点^[3]。本例通过角膜共焦激光显微镜检查证实黏多糖蓄积于角膜各层组织中,主要在胞浆内,使细胞体积增大,角膜不透明且呈乳状,角膜增厚。由于基质层细胞增大,神经纤维受到挤压变细,形态僵硬。临床上本病常因角膜呈乳状混浊而与先天性青光眼及Peter病异常相混淆,应注意鉴别。

参考文献

- 1 陈又昭. 全身性遗传病在眼部的表现. // 李凤鸣. 眼科全书[M]. 北京:人民卫生出版社,1996:3473,3681
- 2 杜蜀华. 全身疾病所致青光眼. // 李美玉. 青光眼学[M]. 北京:人民卫生出版社,2004:505
- 3 蔡鸿英,王思慧. 黏多糖蓄积致眼部病变一例[J]. 中华眼科杂志, 2007,43(1): 70 - 72

(收稿:2008-11-10)

(本文编辑:尹卫靖)