

Clinicopathologic findings in choroidal melanomas after failed transpupillary thermotherapy. Arch Ophthalmol, 2003;135:657-663

- 5 蔡善钰, 卢凤才, 王光璐等. 碘125眼巩膜敷贴器的研制和临床试验. 中国原子能科学研究院年报, 2004, 140-142
- 6 陈子才, 吴猛, 刘晓琳. 碘125眼巩膜敷贴器的计量学特性的研究. 核技术, 2001, 24:393-397
- 7 Carol L. Shields, Jacqueline Cater, Jerry A. Shields, et al. Combined plaque radiotherapy and transpupillary thermotherapy for choroidal melanoma. Clinical Science. 2002;120:933-940
- 8 Y M Bartlema, JA Oosterhuis, J G Journ é e-de Korver. Com-

bined plaque radiotherapy and transpupillary thermotherapy in choroidal melanoma: 5 years' experience. Br J Ophthalmol, 2005;89:1370-1373

- 9 Keunen JEE, Journee-de Korver JG, Oosterhuis JA. Transpupillary thermotherapy of choroidal melanoma with or without plaque radiotherapy: a dilemma. Br J Ophthalmol 1999;83:1212-13
- 10 Weenink AC, van Best JA, Oosterhuis JA, et al. Lens transmission by fluorophotometry after plaque radiotherapy and thermotherapy of choroidal melanoma. Ophthalmic Res 1998; 30:402-6

(收稿时间: 2006-05)

• 病例报告 •

Marfan 综合征一家系

冯文国 刘霞 王旭

Marfan 综合征 (Marfan syndrome) 为常染色体显性遗传病, 系中胚叶发育异常所致, 以眼、心血管和全身骨骼的异常为特征。现将我们发现的一家系报告如下。

例1 李××女 43岁(先证者) 农民 35年前因右眼晶状体半脱位行晶状体摘除术。患者因左眼偶发胀痛于2006年5月来我院眼科就诊。视力: 右0.2, 左0.1。右眼角膜透明, 前房深, 虹膜震颤, 瞳孔3mm, 无晶状体, 眼底呈豹纹状。左眼睫状充血, 角膜轻雾状水肿, 前房深, 虹膜震颤, 瞳孔3mm, 眼底呈豹纹状, 视盘周围环形萎缩斑, 下方可见灰色混浊晶体。左眼压36mmHg。全身检查: 体型瘦长, 头狭长, 颧弓高且窄, 胸扁平, 四肢指(趾)细长。患者诊断: Marfan综合征左继发性青光眼。住院行左眼晶状体摘除术, 术后眼压恢复正常。

例2 李×男 48岁(先证者之大哥) 农民 双眼高度近视, 视力右 0.04, 左0.1。裂隙灯显微镜检查双眼虹膜震颤, 晶状体脱位于玻璃体腔, 眼底呈豹纹状, 视盘色淡, 视盘周围圆形萎缩斑, 右视网膜点片状色素沉积, 眼压正常。患者10年前曾因右眼孔源性视网膜脱离行扣带术。全身检查同例1。

例3 王×女 13岁(先证者之女) 学生 患者右眼视物重影, 右矫正视力0.6, 左矫正视力0.8, 双眼高度近视。裂隙灯显微镜检查右眼瞳孔4mm, 晶状体向颞下方半脱位, 左眼晶状体无明显脱位, 双眼底呈豹纹状。全身检查:

体型瘦长, 四肢指(趾)明显细长。

另外检查例2之女(Ⅲ2), 先证者之妹妹(Ⅱ6)以及Ⅱ6之子(Ⅲ5)均为晶状体脱位(图), 全身体型瘦长, 四肢指(趾)明显细长。追问家族史, 先证者之二哥(Ⅱ3)曾双眼晶状体脱位继发性青光眼。先证者之父亲(Ⅰ1)亦双眼晶状体脱位, 视力很差。

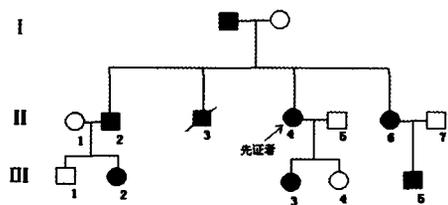
讨论 Marfan综合征主要涉及眼、骨骼及心血管改变。病人体型瘦长, 肩下垂、指(趾)纤细、全身肌肉无力。一般瞳孔较小且散瞳剂也不易散大。多数病例晶状体移向鼻上方, 少数可向颞侧移位, 有时晶状体因悬韧带发育不良偶遇震荡自行脱离, 而使晶状体半脱位或脱位于前房或玻璃体。又常常引起继发性青光眼。而且本病的视网膜周边部常不健全, 容易发生视网膜脱离^[1]。家系中8例全出现晶状体的半脱位或脱位, 2例继发性青光眼, 1例视网膜脱离, 并且具有相同的体型特征。

1979年Pyeeritz和Mckusek修订的Marfan综合征诊断标准为具备以下四项中的二项即可定诊: (1) 心血管系统大动脉受累, 主要有升主动脉夹层动脉瘤形成; (2) 骨骼畸形, 特别是蜘蛛指(趾)者; (3) 眼部异常, 如晶体脱位, 自发性视网膜剥离; (4) 家族史^[2]。国外学者发现该病为定位于染色体15q21.1的原纤维蛋白(fibrillin-1, FIB1)基因突变引起, 并检测到许多突变^[3,4]。

参 考 文 献

- 1 刘家琦, 李凤鸣, 等. 实用眼科学. 第二版. 北京: 人民卫生出版社, 1999, 404.
- 2 Pyee. The Marfan syndrome: diagnosis and management. N Engl J Med, 1979, 300: 772-775
- 3 Whiteman P, Hutchinson S, Handford PA. Fibrillin-1 misfolding and disease. Antioxid Redox Signal. 2006 Mar-Apr;8 (3-4):338-46
- 4 Hayward C, Porteous ME, Brock DJ, et al. Mutation screening of a 165exons of the fibrillin-1 gene in 60 patients with Marfan's syndrome: report of 12 novel mutations. Hum Mutat, 1997, 10(4): 280-289

(收稿时间: 2006-07)



附图 家系图

作者单位: 250001 济南, 济南市第二人民医院

通讯作者: 冯文国, E-mail: fwenguo@163.com