

· 病例报告 ·

Sturge-Weber 综合征急性青光眼发作一例

庞琳

Sturge-Weber 综合征 (Sturge-Weber Syndrome, SWS) 是神经系统斑痣性错构瘤病 phakomatosis 之一, 表现皮肤和神经系统畸形, 发病率 1/50000。特点为典型的颜面部皮肤沿三叉神经分布的酒红色血管瘤及颅内血管异常, 当面部血管异常累及眼睑时, 即可发生眼血循环异常, 表现结膜、巩膜表面、视网膜、脉络膜的血管畸形。青光眼是最常见的并发症, 发生率 30 ~ 70^[1-5]。

SWS 继发青光眼临床特点是慢性轻度眼压升高, 60% 发生在婴儿期, 发生角膜扩大和近视, 40% 在儿童期或成人早期。我院曾收治了一例 SWS 继发性急性青光眼发作病例, 报道如下。

患儿 男 首诊年龄为出生后 31 天。家长主诉其右眼黑眼球消失半日, 于 1999 年 11 月急诊入院。患儿自出生右眼即较左眼略大, 但无其他眼部异常, 面部、躯干及四肢大面积皮肤呈红紫色。面部病变右侧重于左侧。母孕期正常, 患儿出生时胎位不正但为足月自然产。父母非近亲结婚, 家族无类似病例。

入院全身查体 发育正常, 神经系统检查无明显异常。颜面部大面积血管瘤以右侧为重, 躯干及四肢亦有大面积皮肤血管瘤, 按之退色。结膜巩膜观察欠佳。右角膜横径 12mm 除周边 1mm 透明区外呈弥漫白色混浊, 前房及虹膜看不见。左角膜横径 10.5mm, 透明, 前房正常深浅, 虹膜纹理清晰, 瞳孔圆, 正常大小, 对光发射存在, 晶状体透明, 屈光间质清晰, 视神经 C/D0.4, 余未见明显异常。眼压: 右 59.14mmHg, 左 42.12mmHg。影像学检查: CT 颅内及眶内无异常发现; 眼球右略大于左, 前房深度右 0.3cm, 左 0.1cm。右眼 CT 及 B 超检查未发现眼内异常血管及出血, 未接受 MRI 检查。

入院后给予局部降眼压药物治疗, 眼压不能控制, 于全麻下行左眼和右眼小梁切开术。术中见巩膜表面弥漫大量血管网。左眼 Schlemm 管细且粗细不均。术后常规局部应用激素及甾体类抗炎药, 手术近期缩瞳。术中术后并无并发症发生。术后 1w 测眼压, 右 25.81mmHg, 左 28.01mmHg, 加用噻吗心安眼压控制正常。术后随访见角膜混浊程度缓慢减轻, 但双眼眼压逐渐升高用药物不能控制。分别于 2000 年 3 月行双眼小梁切开+切除术和 2002 年 4 月行右小梁切开+切除术, 并于术中 1 次性使用丝裂霉素 C (MMC)(0.03%, 3')。

随访: 患儿体格发育正常, 智力发育家长发现对数字计算差于其他儿童。至 2005 年中, 出现癫痫症状, 神经科查颅脑 MRI, 证实颅内存在血管瘤。至 2006 年 6 月: 裸眼视力右 0.25, 左 0.5。裂隙灯下右角膜中央 6mm 区域轻度基质层混浊, 不水肿, 横径 12.5mm。结膜滤过泡扁平。前房正常深度, 虹膜无后粘连, 晶状体透明。左角膜横径 11.5mm, 透明, 其他前节情况同右眼。眼底视盘 C/D 右 1.0, 左 0.6, 未见其他异常。眼压: 右 < 27mmHg (2% 美开朗 bid), 左 < 21mmHg (不用降眼压药)。AXL 右 27.25mm, 左 21.40mm。

讨论 通过典型的沿三叉神经分布的皮肤葡萄酒样血管痣伴随同侧大脑半球特别是枕叶的萎缩和钙化可做出临床诊断^[6]。也可缺乏影像学证据。有面部皮肤血管瘤的孩子不一定是 SWS, 一旦累及单侧或双侧三叉神经第一支区域其危险性大大增加。出生后有面部皮肤血管瘤的孩子应该做影像学检查, 颅内血管瘤是特征性诊断, 但早期可能没有颅内血管瘤或未发生钙化。CT 平扫可无任何阳性发现, 如行增强

扫描可见到脑皮质表面软脑膜血管畸形^[7]。特征表现为病侧大脑半球表浅部位顶枕叶钙化伴同侧脑发育不全或萎缩, 及颅骨板增厚等^[8]。MRI 和 CT 有脑白质钙化和萎缩, 脑室扩大可确诊。影像学研究可以对脑钙化、萎缩、神经细胞缺失和神经胶质过多症能进行分级和定量。婴儿可以没有 CT 钙化表现, MRI 是首选检查方法, 但做 MRI 的最佳年龄还不能确定。本例患儿在 6 岁时首发癫痫, MRI 出现阳性结果。

SWS 发展为青光眼的病因尚不清楚, 有报道巩膜上静脉压和前房角异常为主要病因。在婴儿可以观察到房角异常导致房水流出阻力加大, 而在晚期发病的病例, 房角正常或仅轻度异常, 而表现上巩膜静脉压升高, 关键因素是在巩膜表面的血管瘤存在动静脉瘘, 导致上巩膜静脉压升高。对小梁切除标本进行的组织病理学研究提示, 中胚叶组织和神经嵴发育异常可能是青光眼病因。电镜表现睫状肌前移, Schlemm 管缺如, 近管连接组织管化和被缔结组织替代^[9]。SWS 继发青光眼的临床特点是慢性病程, 轻度眼压升高, 本病例如此剧烈的眼压升高导致急性严重的角膜混浊, 实属罕见。

治疗: 青光眼的控制首选 B-受体阻滞剂, 次为副交感或碳酸酐酶抑制剂。药物治疗失败后, 小梁切除术和房角切开术是常规术式, 但手术高风险, 术中、术后可发生脉络膜渗出性脱离或脉络膜出血, 术后浅前房。有报道脉络膜脱离发生率 16.7% ~ 20%^[10]。并且基于以上所述的发病机理, 目前使用的药物或手术治疗对巩膜上静脉压升高引起的眼压高效果都不理想。本病例未发生术中术后严重并发症, 但右眼经历 3 次手术, 左眼 2 次手术方才基本控制眼压正常。

参考文献

- 1 Sujansky E, Conradi S. Outcome of Sturge-Weber syndrome in 52 adults Am J Med Genet 1995;57:35-45
- 2 Uram M, Zubillaga C. The cutaneous manifestations of Sturge-Weber syndrome. J Clin Neuroophthalmol 1982;2:245-8.
- 3 Peterman AF, Hayles AB, Dockerty MB, et al. Encephalotrigeminal angiomas (Sturge-Weber disease). JAMA 1958;167:2169-76. Aicardi J, Arzimanoglou A. Sturge-Weber syndrome. Internat Pediatrics 1991;6:129-34.
- 4 Roach ES. Congenital cutaneous vascular disorders. In: Bogousslavsky J, Caplan LR, eds. Stroke syndromes. London: Cambridge University Press, 1991;6:129-34.
- 5 Roach ES. Congenital cutaneous vascular disorders. In: Bogousslavsky J, Caplan LR, eds. Stroke syndromes. London: Cambridge University Press, 1995:481-90.
- 6 Portilla P, Husson B, Lasjaunias P, Landrieu P. Sturge-Weber disease with repercussion on the prenatal development of the cerebral hemisphere. AJNR Am J Neuroradiol 2002;23(3):490-2.
- 7 曹丹庆, 蔡祖龙, 主编. 全身 CT 诊断学. 北京: 人民军医出版社, 1996, 201.
- 8 解明, 藏国军, 王锐, 等. 脑颜面血管瘤综合征的 CT 表现 (附 8 例报告). 临床放射学杂志, 2003, 22(10):928-s.
- 9 Akabane N, Hamanaka T. Histopathological study of case with glaucoma due to Sturge-Weber syndrome. J Jpn Ophthalmol Soc 2001 (105):7.5-7.10.
- 10 Budenz DL, Sakamoto D, Eliezer R, et al. Two-staged Baerveldt glaucoma implant for childhood glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. Ophthalmology 2000;(107):2105-10.

(收稿时间: 2007-03)

作者单位: 100034 北京, 北京大学第一医院小儿眼科

通讯作者: 庞琳