

·述评·

近视性黄斑劈裂治疗的现状及挑战

李文生^{1,2} 杨嘉嵩^{1,2}¹ 中南大学爱尔眼科学院, 长沙 410000; ² 上海爱尔眼科医院 200336

通信作者: 李文生, Email: drlws@qq.com

【摘要】近视性黄斑劈裂(myopic foveoschisis, MF)是高度近视患者最常引起视力损害的视网膜病变,可继发黄斑裂孔、黄斑裂孔性视网膜脱离等多种严重眼底病变。目前 MF 的手术方法多样,以玻璃体切除术为主,近年来后巩膜加固术的报道不断增加。MF 的发病大多呈慢性进行性。患者分散、就诊少、长期未关注等问题是开展临床试验研究的难点。MF 的临床表现及其评价方法多种多样,包括累及范围、劈裂高度、是否合并玻璃体后脱离、玻璃体后皮质粘连及视网膜前膜的牵拉等。对于各种情况相应处理的研究证据尚不足。除开展随机对照试验外,在大数据时代开展基于真实世界的临床研究是开展治疗 MF 研究的新希望。(眼科, 2020, 29: 414-418)

【关键词】近视性黄斑劈裂;多中心随机对照试验;真实世界研究

基金项目:爱尔眼科医院集团科研基金(AM1901D3);湖南省科技厅创新引导项目(2018SK50102)

DOI: 10.13281/j.cnki.issn.1004-4469.2020.06.002

Current management strategies and challenges of myopic foveoschisis

Li Wensheng^{1,2}, Yang Jiasong^{1,2}¹ Aier School of Ophthalmology, Central South University, Changsha 410000, China; ² Shanghai Aier Eye Hospital, Shanghai 200336, China

Corresponding author: Li Wensheng, Email: drlws@qq.com

【Abstract】Myopic foveoschisis (MF) is the most common macular disease that causes visual impairment in patients with high myopia, and can be followed by a variety of serious fundus diseases, such as macular hole, macular hole retinal detachment and so on. At present, the management strategies of MF are various. Although vitrectomy is standard treatment for MF, the reports of posterior scleral reinforcement are increasing in recent years. The pathogenesis of MF is mostly chronic and progressive. The difficulty of clinical trial is that patients are often scattered and lack of consultation and treatment. The clinical manifestations of MF are various, including the range of MF involvement, the height of retinal schisis, whether combined with epiretinal membrane and posterior vitreous detachment, the degree of adhesion of posterior vitreous cortex etc. To deal with various manifestations, we need corresponding research evidence, which is still relatively superficial at present. In addition to carrying out randomized controlled trials, it is a new hope to carry out real world study in the era of big data for the treatment of MF. (Ophthalmol CHN, 2020, 29: 414-418)

【Key words】myopic foveoschisis; multicenter randomized controlled trial; real world study

Fund program: Science Research Foundation of Aier Eye Hospital Group (AM1901D3); Innovation Guidance Project of Science and Technology Department of Hunan Province (2018SK50102)

DOI: 10.13281/j.cnki.issn.1004-4469.2020.06.002

我国近视患病率高,高度近视患病率也较高。在“北京眼病研究”中,50岁以上的高度近视患病率为3.08%(101例/3278例),黄斑劈裂患病率高达32.9%,是高度近视眼最常见的黄斑部病变^[1]。在日本、中国台湾地区及欧洲的研究中高度近视黄斑劈裂发生率为8%~34%,且合并黄斑劈裂的患者视力显著降低^[2-4]。近视性黄斑劈裂(myopic foveoschisis, MF)尚无有效的药物治疗,手术治

疗是唯一的治疗方法。近年来报道了多种手术治疗的方式,比如玻璃体腔注气术、玻璃体切除术、后巩膜加固术以及各种手术的联合治疗等^[5]。目前尚无较一致的治疗 MF 的手术方式或具体指南。本文主要阐述该病当前的治疗现状以及临床治疗所面临的主要问题、研究难点及相应的研究对策。

一、MF 的治疗现状及面临的主要问题

(一) MF 的治疗现状

目前对于 MF 的治疗主要为手术治疗, 玻璃体切除术(*pars plana vitrectomy*, PPV)是主流手术方式^[5-6]。近年报道的四十余项研究中绝大部分研究(77.8%)为 PPV 联合或不联合剥除内界膜(*internal limiting membrane*, ILM)或气体填充。其中采取的主要手术方式为 PPV 联合 ILM 剥除和气体填充(48.9%), 其次为 PPV 联合气体填充不联合 ILM 剥除(19.0%), 再次为 PPV 联合 ILM 剥除不联合气体填充(5.8%), 报道最少的手术方式为单纯 PPV(1.7%)^[5]。这些临床研究报道的手术方式治疗 MF 均有效, 但有效性和并发症情况各不相同, 最主要的术后并发症为全层黄斑裂孔的发生。另外采用后巩膜加固术(*posterior scleral reinforcement*, PSR)治疗 MF 的研究在近年有所增加, 通过对研究文献的分析, 后巩膜加固术对中心凹的复位率疗效显著^[7]。因此, 目前对于治疗 MF 的手术方式多样, 各种方法及其组合均有见报道。尚无对于治疗此病的统一共识。

(二)MF 治疗面临的主要问题

1. 手术治疗的时机

因大部分 MF 的病情呈慢性进行性, 多数患者长期无明显变化或进展缓慢, 常不自觉, 并不急于就诊。但当患者出现视力急剧下降而就诊时, 病情已相对较严重, 甚至伴有黄斑中心凹的脱离和椭圆体带的断裂等细微结构的损害。特别是有黄斑前膜、玻璃体后皮质的牵拉时, 病情进展迅速^[4, 8]。因此, 在病变的相对早期尚未引起黄斑中心凹严重损害时, 我们是否采取手术的干预是一个有争议的问题, 迄今尚无统一的定论。这需要我们设计良好的长期随访对照观察来进一步确认手术的时机选择。

2. 内路与外路手术的优劣以及各自的适用情况

虽然目前报道治疗 MF 的方法多为玻璃体切除手术, 但近年来国内外均有越来越多的通过外路手术来治疗 MF 并取得良好效果的报道^[9-14]。在 2006 年 Baba 等^[15]首次报道了使用巩膜扣带术治疗 MF 的效果, 6 例患者的中心凹劈裂程度均有恢复, 4 例最佳矫正视力(*best corrected visual acuity*, BCVA)得到提高。随后有多个研究先后报道后巩膜加固术治疗 MF 均取得较好效果^[16-18]。Zhu 等^[11]报道采用后巩膜加固术治疗 MF 患者 24 眼, 随访 1 年以上, 有 21 眼(87.5%)劈裂得到复位。后巩膜加固术能有效阻止眼轴的进一步延长, 缓解后巩膜葡萄肿的发

展。但也有报道在此手术后发生黄斑裂孔的病例, 在 Zhu 等^[11]的报道中, 有 1 例患者后巩膜加固术后 1 年出现了黄斑裂孔。后巩膜加固术和玻璃体切除术这两种完全不同的手术方式对治疗 MF 在同一研究中的对比尚未见报道。需要进一步开展相关研究来验证两种手术方式的优劣以及各自的适用情况。

3. ILM 剥除(部分剥除)与否

在一项 Meta 分析中显示剥除内界膜较未剥除内界膜组有更高的劈裂复位率, 但对于术后的 BCVA 未见明显差异^[19]。有研究发现 MF 患者剥除内界膜后可发生黄斑裂孔^[4, 20]。Liu 等^[18]的研究中, 17 例患者中 2 例在进行内界膜剥除后出现黄斑裂孔, 且其中 1 例合并视网膜脱离。也有报道称剥除内界膜治疗 MF 随访 6 个月未见黄斑裂孔的出现^[21-22]。但在 Kim 等^[23]的研究中, 有病例在进行内界膜剥除后的 16 个月出现黄斑裂孔并且发生视网膜脱离。Shimada 等^[24]在 2012 年报道的一项治疗 MF 的新方法为保留中心凹内界膜的玻璃体手术。此方法通过剥除部分后极部视网膜的内界膜, 但保留中心凹处的内界膜。结果显示在完全撕除内界膜组中 16.7%(5/30 例)的患者术后 2 周出现黄斑裂孔, 而在保留中心凹组中术后未发生黄斑裂孔。另外在剥除内界膜的报道中, 剥除内界膜后可发生黄斑裂孔^[4, 20]。这些研究说明, 内界膜剥除可能会引发黄斑裂孔的形成, 但尚不能确定黄斑裂孔的形成就是内界膜剥除后的结果。具体剥除或不剥除尚未有统一结论。因为高度近视眼底病变的长期性, 我们应该站在患者的角度更加长远地考虑 ILM 的剥除与否的问题。

4. PPV 联合玻璃体腔气体填充与否

对于是否在玻璃体切除术中同时行气体填充存在争议。Kim 等^[23]对 17 例 MF 眼均行玻璃体切除联合内界膜剥除手术, 其中 9 眼予以气体填充, 8 眼未予以气体填充, 结果显示在气体填充组 88.9% 视网膜劈裂复位, 未填充组 75% 视网膜劈裂复位, 两组间无统计学差异。Kwok 等^[25]对患有 MF 的 9 眼行玻璃体切除和内界膜剥除, 未行气体填充, 结果显示 7 眼(77.8%)的黄斑劈裂完全复位, 2 眼黄斑劈裂部分复位。玻璃体切除联合玻璃体腔填充或不填充气体均对 MF 有效, 但具体两种方法的对比研究较少, 具体的优缺点阐述不明确, 尚未得出有力的循证医学证据。

5. 单纯玻璃体腔注气术是否可行以及适用条件

多项研究均报道过采取单纯玻璃体腔注入 C3F8 治疗 MF 的研究^[26-28]。2009 年胡玉章等^[27]报道了 6 眼单纯使用长效气体 C3F8 注入玻璃体腔治疗 MF。6 眼的 MF 均有恢复,随访 16 个月未见明显黄斑裂孔及视网膜脱离发生。在 2013 年和 2019 年,杨中美等分别报道了 10 眼玻璃体腔中注入 C3F8 治疗 MF 的结果和 20 眼的长期结果^[26, 28]。70% 的患者随访 3 个月效果良好,65% 的患者长期随访(平均随访 43.6 个月)效果稳定。但对于合并黄斑前膜或者劈裂高度超过 588 μm 的病例效果欠佳。这些报道表明,作为所有手术方式中最简单易行的单纯玻璃体腔注入长效气体治疗 MF 是一种有效的方法。杨中美等还指出,即使部分病例注气效果不佳,还可以重复进行玻璃体腔注气,最后也不妨碍后续再进行相对复杂的玻璃体手术治疗 MF。

二、MF 临床研究的难点及未来的研究方向

(一) MF 临床研究的难点

MF 的患病率虽然不低,但此病多为慢性进行性,不像孔源性视网膜脱离大多急性发病通常诊治及时。因此有大量的患者并未及时就诊,少数患者往往到了病情十分严重的情况下才不得不就诊。患者分散、就诊少、长期未关注等问题是临床研究中的一大难点。由于上述疾病本身的原因导致临床研究开展困难,现已发表的绝大部分研究为单中心的临床研究,且大部分研究为回顾性研究(病例数约占总数的 3/4)^[9]。单中心的研究往往不能纳入足够多的病例来研究此病的各个方面。需要多中心一起合作开展相关的临床研究。

另外因为高度近视眼底病变本身长期性甚至终身性的特点,在进行相关治疗后长期随访十分重要。目前大部分研究的随访时长在 1 年以内,有少数几项研究在 5 年以上^[9]。现有的研究结果显然还远远无法满足患者长达数十年的临床需要。长期的病情变化是高度近视眼底病变本身的病变还是与手术有关的长期并发症还无相关的详细研究。时间越长患者失访率越高,这也是我们面临的一大研究难点。这也需要我们开发长期保存临床资料的信息系统并将患者纳入多中心的研究网络开展长期的 MF 自然病程以及手术后情况的跟踪研究。

MF 的临床表现多样,包括 MF 累及范围、劈裂高度、是否合并玻璃体后脱离、玻璃体后皮质粘连及视网膜前膜的牵拉等。因此,没有哪一种手术方式能够完全适用于复杂多变的临床需求。必然是在

某一种特定的临床情况下采取特定的手术方法。对于各种具体情况的临床处理需要与之对应的临床研究证据,在这方面的研究目前还较粗浅。如何设计合理的临床研究来找到最适合某种特定临床情况下的手术方法是我们面临的一大挑战。

与药物临床研究不同的是,手术干预的实施十分复杂。首先手术医师的经验不同、手术习惯不同等原因,各自的手术方式有较大差异。大多习惯做内路的医师不做外路手术,反之亦然。这导致不同研究中心的不同手术医师所选择的手术方式往往不同,以及同一手术方式不同手术医师的具体实施亦有较大差异。传统的随机对照试验(randomized controlled trial, RCT)由于对研究对象及干预措施有着严格的要求与规定,保证了研究的高度一致性,临床诊疗措施有着极高的效力。但其研究结果的代表性和外在真实性相对较低,常常在实际医疗场景中存在很多限制。因此,开展 MF 的 RCT 研究面临着更加艰难的现实问题。

(二) 重视开展 MF 的真实世界研究

真实世界研究(real world study, RWS)是相对于经典的 RCT 而言,发生在真实的临床诊疗之中,并在此基础上开展的各种类型的研究。RWS 和 RCT 均属于临床研究,只是发生的应用场景不同。RWS 是在日常的临床诊疗中实施的临床研究,此类研究不干扰日常的临床实践。RWS 相较 RCT 具有更大量的样本、临床实践中以患者的实际情况为出发点等特点。而 RCT 则是通过控制各种混杂因素、筛选特定的患者群以评价干预手段的安全性和有效性^[29]。但由于 RCT 是在较理想状态下的临床实践,相对于日常临床还有不小的距离。已有多项研究表明,RCT 不能完全反映实际临床实践中的具体情况,不能将 RCT 的结论直接运用到所有临床实际情况之中^[30-31]。RWS 不能替代 RCT,同理 RCT 也不能回答所有的临床问题。这两种研究是相互补充的关系,缺一不可。比如近年兴起的抗血管内皮生长因子(vascular endothelial growth factor, VEGF)治疗多种眼底疾病,“MARINA”、“ANCHOR”及“RE-STORE”等 RCT 研究均为每月定时玻璃体注射抗 VEGF 药物可以取得良好的疗效^[32-34]。但在真实的诊疗环境下,由于各种原因的限制,抗 VEGF 的频次远远低于 RCT 中所使用的频次,自然所获得的结果和 RCT 试验有所不同^[35]。

2016 年底美国国会公布的《21 世纪治疗法案》

指出 RWS 产生的真实世界证据可参与药物或医疗器械的审批, 前所未有地将 RWS 所产生的证据用于此类目的^[36]。真实世界证据必将在临床指南的制定以及日常的医疗实践之中发挥更大作用。目前, 国内对于 RWS 以及真实世界证据的重视程度还不足, RWS 的证据力度还不明确。2017 年中国临床医学 RWS 施行规范起草专家委员会发表了《中国临床医学 RWS 施行规范》^[37]。临床医学研究不应只有理想状态下严格控制的 RCT, 也不可能所有问题都依靠 RCT 来解决, 还需要走向临床日常, 从真实诊疗出发进行 RWS 来回答实际碰到的诸多临床问题。因此, 基于种种以上原因, 在尽量开展 MF 相关的 RCT 的同时, 需同时重视 RWS 的开展以获得更贴合临床的高质量循证医学证据。

总之, 由于我国高度近视患者绝对数量大, 相应的 MF 患者人数也多。在信息化的大数据时代, 我们有能力也有责任开展良好设计的各类临床研究来解决临床实际问题。尤其是多中心的 RWS 更能贴合临床实际, 给此病的临床研究带来新希望, 最终给众多的 MF 患者带来福音。

参 考 文 献

- [1] You QS, Peng XY, Xu L, et al. Myopic maculopathy imaged by optical coherence tomography: the Beijing Eye Study. *Ophthalmology*, 2014, 121(1): 220-224.
- [2] Baba T, Ohno-Matsui K, Futagami S, et al. Prevalence and characteristics of foveal retinal detachment without macular hole in high myopia. *Am J Ophthalmol*, 2003, 135(3): 338-342.
- [3] Wu PC, Chen YJ, Chen YH, et al. Factors associated with foveoschisis and foveal detachment without macular hole in high myopia. *Eye*, 2009, 23(2): 356-361.
- [4] Gaucher D, Haouchine B, Tadayoni R, et al. Long-term follow-up of high myopic foveoschisis: natural course and surgical outcome. *Am J Ophthalmol*, 2007, 143(3): 455-462.
- [5] Dolar-Szczasny J, Swiech-Zubilewicz A, Mackiewicz J. A review of current myopic foveoschisis management strategies. *Semin Ophthalmol*, 2019, 34(3): 146-156.
- [6] Gohil R, Sivaprasad S, Han LT, et al. Myopic foveoschisis: a clinical review. *Eye*, 2015, 29(5): 593-601.
- [7] Mii M, Matsuoka M, Matsuyama K, et al. Favorable anatomic and visual outcomes with 25-gauge vitrectomy for myopic foveoschisis. *Clin Ophthalmol*, 2014, 8: 1837-1844.
- [8] Shimada N, Ohno-Matsui K, Baba T, et al. Natural course of macular retinoschisis in highly myopic eyes without macular hole or retinal detachment. *Am J Ophthalmol*, 2006, 142(3): 497-500.
- [9] Qi Y, Duan AL, You QS, et al. Posterior scleral reinforcement and vitrectomy for myopic foveoschisis in extreme myopia. *Retina*, 2015, 35(2): 351-357.
- [10] Zhu Z, Ji X, Zhang J, et al. Posterior scleral reinforcement in the treatment of macular retinoschisis in highly myopic patients. *Clin Exp Ophthalmol*, 2009, 37(7): 660-663.
- [11] Zhu SQ, Zheng LY, Pan AP, et al. The efficacy and safety of posterior scleral reinforcement using genipin cross-linked sclera for macular detachment and retinoschisis in highly myopic eyes. *Br J Ophthalmol*, 2016, 100(11): 1470-1475.
- [12] Mateo C, Bures-Jelstrup A, Navarro R, et al. Macular buckling for eyes with myopic foveoschisis secondary to posterior staphyloma. *Retina*, 2012, 32(6): 1121-1128.
- [13] Mateo C, Gomez-Resa MV, Bures-Jelstrup A, et al. Surgical outcomes of macular buckling techniques for macular retinoschisis in highly myopic eyes. *Saudi J Ophthalmol*, 2013, 27(4): 235-239.
- [14] Parolini B, Frisina R, Pinackatt S, et al. Indications and results of a new l-shaped macular buckle to support a posterior staphyloma in high myopia. *Retina*, 2015, 35(12): 2469-2482.
- [15] Baba T, Tanaka S, Maesawa A, et al. Scleral buckling with macular plombe for eyes with myopic macular retinoschisis and retinal detachment without macular hole. *Am J Ophthalmology*, 2006, 142(3): 483-487.
- [16] Zhu Z, Ji X, Zhang J, et al. Posterior scleral reinforcement in the treatment of macular retinoschisis in highly myopic patients. *Clin Exp Ophthalmol*, 2009, 37(7): 660-663.
- [17] Mateo C, Bures-Jelstrup A, Navarro R, et al. Macular buckling for eyes with myopic foveoschisis secondary to posterior staphyloma. *Retina*, 2012, 32(6): 1121-1128.
- [18] Liu B, Ma W, Li Y, et al. Macular buckling using a three-armed silicone capsule for foveoschisis associated with high myopia. *Retina*, 2016, 36(10): 1919-1926.
- [19] Meng B, Zhao L, Yin Y, et al. Internal limiting membrane peeling and gas tamponade for myopic foveoschisis: a systematic review and meta-analysis. *BMC Ophthalmol*, 2017, 17(1): 166.
- [20] Uchida A, Shinoda H, Koto T, et al. Vitrectomy for myopic foveoschisis with internal limiting membrane peeling and no gas tamponade. *Retina*, 2014, 34(3): 455-460.
- [21] Zheng B, Chen Y, Chen Y, et al. Vitrectomy and internal limiting membrane peeling with perfluoropropane tamponade or balanced saline solution for myopic foveoschisis. *Retina*, 2011, 31(4): 692-701.
- [22] 梁军, 杨艳, 谷威, 等. 25G 玻璃体切除联合内界膜剥除及空气填充治疗高度近视黄斑劈裂的临床观察. *眼科*, 2015, 24(6): 381-383.
- [23] Kim KS, Lee SB, Lee WK. Vitrectomy and internal limiting membrane peeling with and without gas tamponade for myopic foveoschisis. *Am J Ophthalmol*, 2012, 153(2): 320-326.
- [24] Shimada N, Sugamoto Y, Ogawa M, et al. Fovea-sparing internal limiting membrane peeling for myopic traction maculopathy. *Am J Ophthalmol*, 2012, 154(4): 693-701.
- [25] Kwok AK, Lai TY, Yip WW. Vitrectomy and gas tamponade without internal limiting membrane peeling for myopic foveoschisis. *Br J Ophthalmol*, 2005, 89(9): 1180-1183.
- [26] Ma IH, Hsieh YT, Yeh PT, et al. Long-term results and risk fac-

- tors influencing outcome of gas tamponade for myopic foveoschisis with foveal detachment. *Eye (Lond)*, 2020, 34(2): 392-399.
- [27] 胡玉章 吴倩影, 梅采秋. 玻璃体腔注气治疗高度近视黄斑劈裂疗效的初步观察. *中华眼底病杂志*, 2009, 25(5): 389-390.
- [28] Wu TY, Yang CH, Yang CM. Gas tamponade for myopic foveoschisis with foveal detachment. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 2013, 251(5): 1319-1324.
- [29] SooHoo JR, Davies BW, Allard FD, et al. Congenital ptosis. *Surv Ophthalmol*, 2014, 59(5): 483-492.
- [30] Grapow MT, von Wattenwyl R, Guller U, et al. Randomized controlled trials do not reflect reality: real-world analyses are critical for treatment guidelines! . *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2006, 132(1): 5-7.
- [31] Paraskevas KI, de Borst GJ, Veith FJ. Why randomized controlled trials do not always reflect reality. *J Vasc Surg*, 2019, 70(2): 607-614.
- [32] Rosenfeld PJ, Brown DM, Heier JS, et al. Ranibizumab for neovascular age-related macular degeneration. *New Engl J Med*, 2006, 355(14): 1419-1431.
- [33] Kaiser PK, Brown DM, Zhang K, et al. Ranibizumab for predominantly classic neovascular age-related macular degeneration: subgroup analysis of first-year ANCHOR results. *Am J Ophthalmol*, 2007, 144(6): 850-857.
- [34] Mitchell P, Bandello F, Schmidt-Erfurth U, et al. The RESTORE study: ranibizumab monotherapy or combined with laser versus laser monotherapy for diabetic macular edema. *Ophthalmology*, 2011, 118(4): 615-625.
- [35] Park KH, Kim YY, Jo YJ, et al. Healthcare utilization and treatment patterns in diabetic macular edema in korea: a retrospective chart review. *J Korean Med Sci*, 2019, 34(15): e118.
- [36] Sherman RE, Anderson SA, Dal Pan GJ, et al. Real-world evidence - what is it and what can it tell us?. *New Engl J Med*, 2016, 375(23): 2293-2297.
- [37] 中国临床医学真实世界研究施行规范起草专家委员会. 中国临床医学真实世界研究施行规范. *中国肝脏病杂志(电子版)*, 2017, 9(4): 1-5.

(收稿日期:2020-07-01)

·病例报告·

基因检测辅助诊断 Usher 综合征一例

宋晓瑾 张自峰 王雨生 孙董洁

空军军医大学西京医院眼科 全军眼科研究所, 西安 710032

通信作者:张自峰, Email: zzzffmmu@163.com

【摘要】6岁女性双眼夜间视物不清3个月。2岁时曾行人工耳蜗植入术。双眼黄斑区囊样改变,中周部未见明显骨细胞样色素沉积。患儿父母及妹妹眼底未见明显异常。对患儿及父母、妹妹行基因检测,发现与疾病表型相关的 *MYO7A* 基因致病性突变。诊断:Usher 综合征(I B型)。(眼科, 2020, 29: 418-420)

DOI: 10.13281/j.cnki.issn.1004-4469.2020.06.015

女性,6岁。因双眼夜间视物不清3个月就诊于西京医院眼科。患儿家长3个月前无意中发现其夜间视物不清,不敢独自行走,无眼红、眼痛,不伴头晕、头痛,未行特殊诊治。患儿足月顺产,自幼听力不佳,曾因“先天性耳聋”在2岁时行人工耳蜗植入术,术后听力改善。否认妊娠期疾病及特殊用药史,否认家族遗传病及传染病史,父母及一妹均体健。查体:患儿营养状态良好(BMI=20.83),神志清楚,精神可,智力发育正常,配戴助听器,右侧耳后可见手术瘢痕(图1)。视力:右眼0.1(矫正0.25,+2.75 DS/+2.00 DC×70°),左眼0.1(矫正0.25,+3.25 DS/+2.00 DC×105°);眼压:右眼16 mmHg,左眼13 mmHg;双眼角膜透明,前房深度正常,瞳孔等大等圆,对光反射灵敏,晶状体透明,玻璃体轻混,双眼眼底豹纹状,色略暗,视盘边界清,色淡,视杯视盘比例约0.5~0.6,视网膜平伏,血管细走行可,黄斑区隐见囊样改变,中心凹光反射消失,中周部未见明显骨细胞样色素沉积(图2A,B)。黄斑相干光断层扫描(optical coherence tomography,OCT)检查:显示双眼黄斑



图1 患儿右耳后外观照相。右耳后手术瘢痕,人工耳蜗位于皮下

区神经感觉层间多个无反射囊腔,并可见层间视网膜劈裂样改变(图3)。荧光素眼底血管造影(fluorescein fundus angiography,FFA):双眼视盘呈弱荧光,视网膜血管细,充盈可,造影过程中背景荧光呈椒盐状透见荧光,晚期黄斑区囊样荧光