

Stargardt 病 1 例报道

杨仁林, 张冬花

(贵阳医学院第二附属医院眼科, 贵州 凯里 556000)

[关键词] Stargardt 病; 黄斑变性; 荧光素钠眼底血管造影

[中图分类号] R774.5 [文献标识码] A [文章编号] 1003 - 4706 (2012) 05 - 0149 - 02

Stargardt 病属于青少年型遗传性黄斑变性, 其临床特点为双眼发病, 视力进行性减退, 色觉障碍, 有绝对性或相对性中心暗点, 黄斑部横椭圆形萎缩. 荧光素眼底血管造影有特征性的改变. 临床上比较少见, 国内报道不多, 现报道 1 例如下.

患者男性, 17 岁, 苗族, 双眼视力进行性下降 10 a, 加重 4 a. 于 2010 年 11 月至贵阳医学院第二附属医院就诊, 否认家族及遗传病史, 患者父母为非近亲婚姻. 全身检查无异常发现, 眼部检查: 右眼视力 0.1, 左眼视力 0.06, 双眼视力均不能矫正, 双眼前节无异常. 眼底: 视乳头边界清, 视网膜血管正常, 双眼视盘颞侧均见一脉络膜萎缩区, 视网膜血管正常, 右眼黄斑部呈一类椭圆形约 2×3 PD 的萎缩区, 左眼黄斑呈一不规则形约 2×2.5 PD 的萎缩区, 同时黄斑区色素紊乱, 呈金箔样反光, 双眼后极部较多的不规则黄色斑点, 见图 1、图 2. 查双眼视野有中心暗点, 周边视野正常, 生理盲点扩大. 荧光素眼底血管造影检查 (FFA): 左眼: 动脉期充盈正常, 静脉早期血管弓内大片高荧光改变其间夹杂点状荧光遮蔽 (色素) 见图 3、图 4, 脉络膜淹没征 (+), 见图 5, 拱环处高荧光. 晚期血管弓内高荧光灶较前退行, 见图 6、图 7. 右眼: 大致同左眼改变.



图 2 左眼黄斑呈一不规则形约 2×2.5 PD 萎缩区, 同时黄斑区色素紊乱, 呈金箔样反光, 双眼后极部较多的不规则黄色斑点

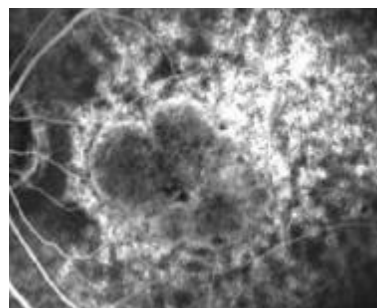


图 3 (左眼) 动脉期充盈正常, 静脉早期血管弓内大片高荧光改变 (FFA 时间 0 min 47 s), 其间夹杂点状荧光遮蔽 (色素)

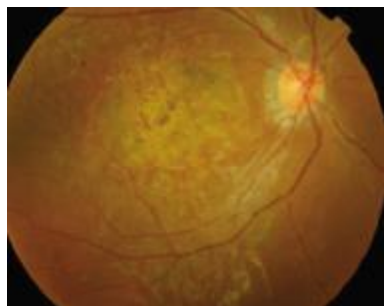


图 1 右眼黄斑部呈一类椭圆形约 2×3 PD 萎缩区

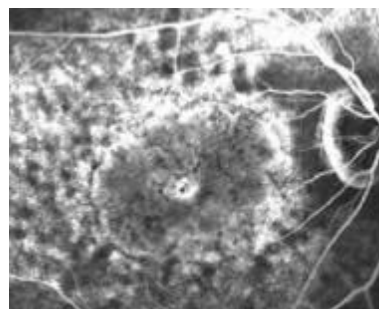


图 4 (右眼) 动脉期充盈正常, 静脉早期血管弓内大片高荧光改变其间夹杂点状荧光遮蔽 (色素) (FFA 时 1 min 22 s)

[作者简介] 杨仁林 (1975~), 男, 侗族, 贵州三穗县人, 医学学士, 主治医师, 主要从事眼科临床工作.

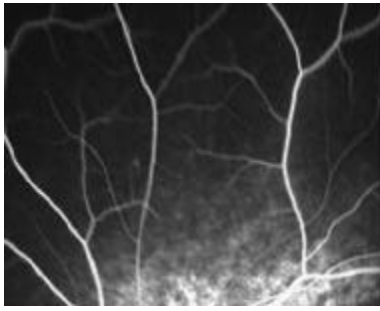


图 5 (右眼) 脉络膜淹没征 (+) (FFA 时 0 min 58 s)

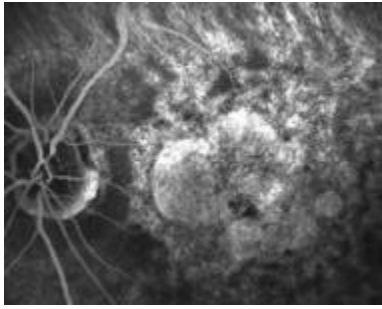


图 6 (左眼) 晚期血管弓内高荧光灶较前退行 (FFA 时 8 min 36 s)

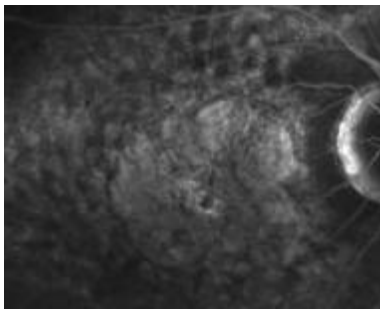


图 7 (右眼) 晚期血管弓内高荧光灶较前退行 (FFA 时 9 min 54 s)

3 讨论

Stargardt 病属于青少年型遗传性黄斑变性, 多为常染色体隐性遗传, 少数为常染色体显性遗传。近年来, 分子遗传学检测 Stargardt 病患者 ABCR 基因的 50 个外显子, 发现 Stargardt 病与 ABCR 基因突变有关^[1]。国外报道其群体患病率为 1/10 000^[2], 其临床特点为双眼发病, 视力进行性减退, 色觉障碍, 有绝对性或相对性中心暗点, 黄

斑部横椭圆形萎缩, 但常为单独的黄斑部萎缩性变性, 少部分合并全眼底黄色斑点^[3]。发病之初双眼视力下降, 且不能矫正, 而眼底却没有明显病变, 所以有时易误诊为弱视、球后视神经炎等疾病^[4]。如果此时结合荧光素眼底血管造影 (FFA) 可见到黄斑区数量较多而细小弱荧光点^[5], 病变进一步发展 FFA 可有特征性改变, 造影早期可见黄斑部有较眼底镜下病变范围略小的椭圆形透见荧光区或呈“牛眼”状改变, 这是由于黄斑部的视网膜色素上皮细胞萎缩所致。眼底黄色斑点在病程的不同阶段可有不同 FFA 表现, 新出现的黄色斑点, 造影为弱荧光, 当斑点处视网膜色素上皮萎缩, FFA 表现为高荧光斑点^[6]。所以学者认为 Stargardt 病和眼底黄色斑点症可以看作是同一种病的不同时期^[7]。部分病人有特征的改变为脉络膜淹没征即在整个造影过程中, 病变区周围、视盘周围及强荧光点之间始终缺乏脉络膜背景荧光, 其视网膜血管清晰可见, 包括视网膜毛细血管的细节^[8]。

[参考文献]

- [1] ZHANG K, GARIBALDI D C, KNIAZEVA M, et al. An - ovel mutation in the ABCR gene in four patients with autosomal recessive stargardt disease [J]. *Am J ophthalmol*, 1999, 128(6): 720 - 724.
- [2] LACHARSKI P A. Stargardt's disease [M]. In: Newsome DA, ed. *Retinal dystrophies and degenerations*. New York: Raven Press, 1988: 135.
- [3] 张惠荣. 黄斑变性. 眼底病图谱 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2007, 367: 457.
- [4] 史向军. Stargardt 病误诊为球后视神经炎 3 例分析 [J]. *中国误诊学杂志*, 2007, 7: 2 047.
- [5] 黄树人. 眼底病诊断与治疗 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2003: 162.
- [6] 马雯, 王平宝, 闵晓珊, 等. Stargardt 病的眼底表现及眼底荧光血管造影特征 [J]. *中国现代医药杂志*, 2004, 14: 100 - 102
- [7] 杨庆松, 卢宁, 张风. 眼底荧光血管造影图谱 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2006: 253.
- [8] 黄智申, 吴丰励, 吴德正, 等. Stargardt 氏病与脉络膜湮没症 [J]. *中山大学眼科学报*, 1986, 2: 194 - 197.

(2012 - 02 - 12 收稿)