

·病例报告·

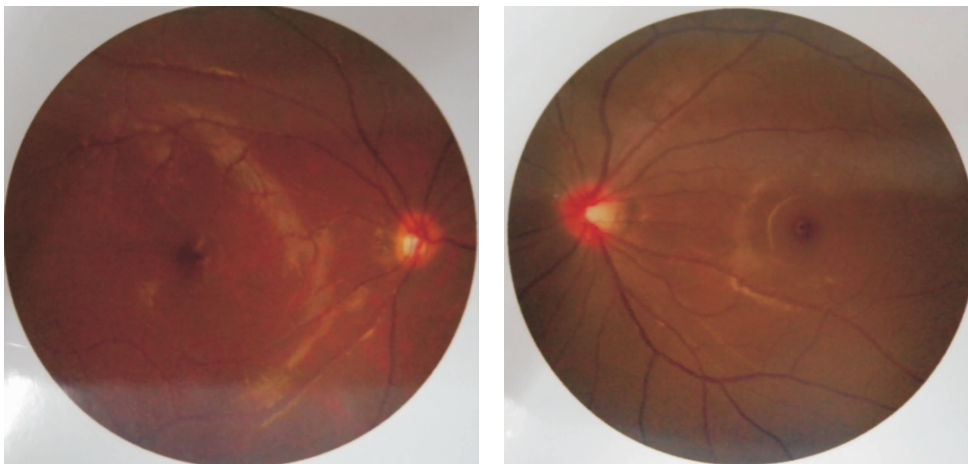
视-隔发育不良一例

骆文婷 乔彤

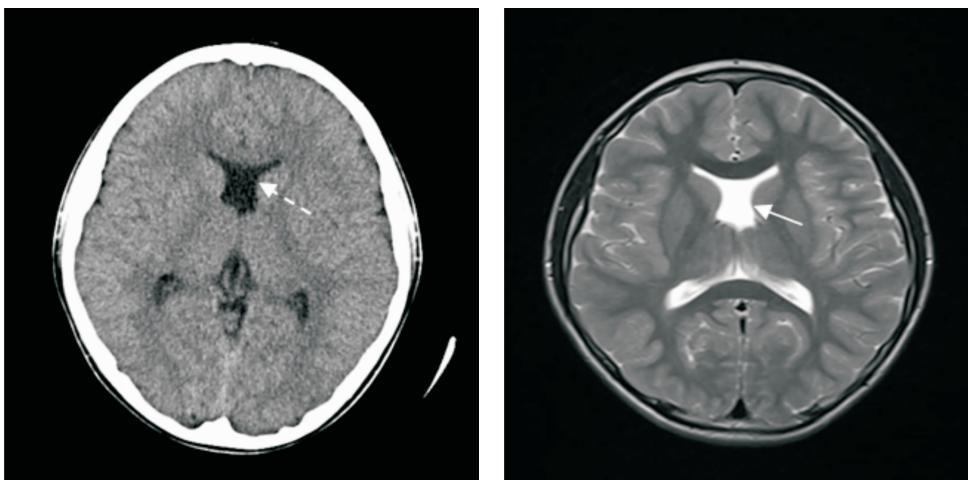
患儿,男,8.5岁,G1P1,足月顺产,无吸氧史,无家族遗传史,父母非近亲结婚。该母亲20岁时生产,怀孕1个月时,曾有感冒发热,在医生建议下服用感冒颗粒,具体药物及剂量不详。出生后不久即发现右眼外斜。2岁时于当地医院眼科就诊,诊断为外斜视,建议手术,考虑年龄较小未行手术。平时读书成绩不佳。此次检查身高1.25 m。眼部检查:右眼 UCVA 黑朦,左眼 0.25;散瞳验光右眼无改善;左眼 1.0(-1.50 DS),眼位:右眼外斜 45°,不能注视。右眼瞳孔自然散大达 6 mm,直接对光反应消失,间接对光反应存在,双眼前段未见异常。眼底检查:右眼视盘偏小,颜色较淡,视网膜血管正常;未见黄斑中心凹反光。左眼后极部眼底未见明显异常。见图 1。头颅 CT 及 MRI 均提示透明隔部分缺如,两侧脑室相通,胼胝

体存在,诸脑室、脑池、脑沟大小形态如常,中线结构居中无移位。见图 2。眼科 MRI 显示:右侧视神经局部偏细。智能测验报告:WISC-R 语言 IQ:55,操作 IQ:92,总 IQ:70,患儿语言部分反应慢、注意力一般、情绪一般、态度合作。该患儿语言 IQ 低于正常人平均水准。内分泌检查:生长激素 0.12 nmol/L,促肾上腺皮质激素 9.25 pmol/L,促甲状腺素 2.12 mIU/L,皮质醇 397.00 nmol/L,胰岛素生长因子 I 153 nmol/L,胰岛素样生长因子结合蛋白 4.0mg/L。除生长激素外,其余激素均正常。

讨论:视-隔发育不良(Septo-optic dysplasia, SOD)是罕见的脑叶型前脑畸形的轻型,合并视神经发育不良和透明隔缺损,也可合并其他脑部发育异常。由 De Morsier 于 1956 年命名^[1],故又称 De Morsier 综合征。另外,在 1970 年, Hoyt 报道



A, 右眼视盘偏小, 色淡; B, 左眼视盘大小, 颜色均正常
图 1 视-隔发育不良双眼眼底照相



A, T1W1 相显示透明隔缺如; B, T2W1 相也显示透明隔缺如
图 2 视-隔发育不良头颅 MRI 图像

了 SOD 与垂体性侏儒症有关,常伴有垂体激素异常。该病罕见,男女发生概率均等,有报道称在出生婴儿中的发病率是 1/10 000^[2-3]。病因不清,大部分为散发,仅有不到 1% 属于遗传异常,可能为常染色体显性或隐性遗传。最可能的病因,还是由于胚胎血管化异常有关,在胚胎形成的第 6~7 周出现的孕早期阴道流血、初产及孕妇年纪轻有关^[4]。宫内巨细胞病毒感染也是重要因素。

本例患儿与母亲怀孕早期感冒和口服感冒药等有无关系难以肯定。该例母体为低龄初产妇。临床表现眼部可以表现为眼球震颤、色盲、视敏度减弱,但也可表现正常视力。该例患儿右侧视盘发育异常,黑朦。SOD 患儿神经系统表现可有肌张力低、肌强直,半数患者有癫痫发作。该患儿无神经系统表现,但智力测试发现语言理解能力差,这可能与透明隔缺如,影响大脑之间的信号传导有关。

SOD 患者中约有 2/3 合并下丘脑及垂体功能障碍,内分泌功能失调,最常见生长激素缺乏,常表现生长阻滞或停滞。本例患儿身高 1.25 m,虽随机生长激素偏低,但患儿身高实际并没有受到影响,因此可以严密随访患儿身高,必要时可行生长激素激发试验。其次是性激素的缺乏,但未处于青春前期,无法检测出性激素异常;也可能由于其他激素分泌减少所致,如促肾上腺皮质激素、抗利尿激素和促甲状腺激素缺乏所致^[5],该患儿这些激素指标均正常。因此,应注意在患儿青春时期需严密检测性激素水平。

在多数病例中,早期诊断并给予相应的激素替代补充治疗预后相对较好。如未能给予早期诊断和治疗,会造成已有视觉异常的孩子额外的神经及生长发育异常,患者也将冒低血糖、肾上腺危象和突然猝死的可能。确诊时间晚,会导致激素缺乏引起病情进展,导致矮小症、肥胖和孤独症的可能。该患儿右眼知觉性外斜,可以待成年后行美容性斜视矫正术。单独孤立的透明隔缺如,没有神经科临床表现者相当少见,

透明隔发育缺陷常常提示更加广泛的发育不良^[6-7]。因此,临床上见到视盘异常伴透明隔缺如的患者,应仔细检查头颅 MRI,看脑部是否合并其他异常。并检查有无其他系统异常,如半侧面部发育不良、嗅束发育不全、性早熟、性晚熟、小阴茎、孤独症、心脏和骨骼异常^[8-9]。该患儿伴有知觉性外斜视、智力发育落后、生长激素偏低,因此需要眼科、神经科以及内分泌科的长期治疗和随访。

参考文献:

- [1] Pierre-Filho Pde T, Bovo LB MA, Marcondes AM. Septo-optic dysplasia-case report[J]. Arq Bras Oftalmol, 2004, 67: 653-655.
- [2] Patel L, McNally RJ, Harrison E, et al. Geographical distribution of optic nerve hypoplasia and septo-optic dysplasia in Northwest England[J]. J Pediatr, 2006, 148: 85-88.
- [3] Elster AB, McAnamey ER. Maternal age re septo-optic dysplasia [J]. J Pediatr, 1979, 94: 162-163.
- [4] Kelberman D, Dattani MT. Septo-optic dysplasia-novel insights into the aetiology[J]. Horm Res, 2008, 69: 257-265.
- [5] Izenberg, N, Rosenblum M, Parks JS. The endocrine spectrum of septo-optic dysplasia[J]. Clin Pediatr (Phila), 1984, 23: 632-636.
- [6] 姜明武, 杨涛, 宿宝贵. 透明隔的影像表现及其临床意义[J]. 中华放射学杂志, 2000, 34: 356-358.
- [7] Polizzi A, Pavone P, Iannetti P, et al. Septo-optic dysplasia complex: a heterogeneous malformation syndrome[J]. Pediatr Neurol, 2006, 34: 66-71.
- [8] Jana M, Sharma S. Bilateral anophthalmia with septo-optic dysplasia[J]. Oman J Ophthalmol, 2010, 3: 86-88.
- [9] Garcia-Filion P, Borchert M. Optic nerve hypoplasia syndrome: a review of the epidemiology and clinical associations[J]. Curr Treat Options Neurol, 2013, 15: 78-89.

(收稿日期: 2014-05-23)

(本文编辑: 贾建敏, 毛文明)

· 消息 ·

第 14 届全国视觉生理大会征文通知

由中华医学会眼科学分会视觉生理学组主办、厦门大学附属厦门眼科中心承办的 2015 年第 14 届全国视觉生理大会将于 2015 年 7 月 3-5 日在福建省厦门市召开, 7 月 3 日报到。此次大会为 2015 年眼科和视觉科学的一场盛会。大会将邀请多位国内外著名眼科学专家和视觉科学专家前来作专题讲座, 展示眼科学、视觉科学和视觉电生理学的最新进展、最新技术及最新成果。现将会议相关内容通知如下:

一、会议征文主要范围

眼科学及视觉科学的临床、基础、教育、管理及转化研究等方面的内容, 特别欢迎视觉生理科学方面的内容。诚邀国内外眼科专家与同道及眼科企业界人士踊跃出席。

二、投稿方式

1. 征文只接收 500 字以内的中文摘要; 2. 研究性工作的论文摘要应分为“目的、方法、结果、结论”4 个部分; 3. 综述性质的征文其摘要应体现所述主题的现状、问题和研究方向; 4. 病例报告等性质的征文应包括患者的特征性临床表现。

投稿请以“2015 年第 14 届全国视觉生理大会征文”为主题, 邮件正文中请写明作者姓名、职称、单位名称和地址、邮编、手机号码及电子邮件地址。征文截止日期为 2015 年 4 月 31 日, 欢迎踊跃投稿。投稿 Email: drlws@qq.com。

三、会务组秘书处联系地址及联系人

福建省厦门市厦禾路 336 号, 厦门大学附属厦门眼科中心, 邮政编码: 361003, 联系人: 李文生 (18610959375), 曹甜 (15960258432, 0592-2109067), 传真: 0592-2109237, 李燕丽 (15960218872), 赖玲璐 (18659784728), 电子邮箱: drlws@qq.com。

中华医学会眼科学分会视觉生理学组
2015 年第 14 届全国视觉生理大会会务组