

格子状角膜营养不良一家系系谱特点及临床特征分析

彭诗茗 赵军 祝天辉 黄晓生 陈文杰 梅韶仪 王燕

518040 深圳市眼科医院 暨南大学附属深圳眼科医院 深圳眼科学重点实验室

通信作者:赵军,Email:doctorzhaojun@163.com

DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2017.08.007

【摘要】 **背景** 在同一个家系中分析格子状角膜营养不良(LCD)不同发病阶段的动态临床特征及促进LCD发生和发展的因素尚鲜有报道。**目的** 分析连续5代均有LCD发病的一家系系谱特征,认识不同发病阶段的LCD临床表型特点,讨论可能促进LCD发生和发展的因素。**方法** 采用横断面研究方法,纳入2015-2016年在深圳市眼科医院就诊的LCD一家系,对所有家系成员进行病史问卷调查、视力、裂隙灯显微镜检查及眼前节照相,对5名家系成员进行角膜激光扫描共焦显微镜和眼前节OCT(AS-OCT)检查,对14名家系成员进行角膜内皮镜检查,观察该家系中LCD患者的临床表型和分期,采用Cyrillic2.1软件绘制系谱图,按照孟德尔遗传定律进行系谱分析。**结果** 该家系共5代73名成员,每代均有患病者,男女患病机会大致相同,符合常染色体显性遗传规律。与LCD发病者I1具有血缘关系者共49人,其中患病者11例,患病率为22.45%(11/49),发病年龄为21~50岁,病程3~34年,家系中除2名成员(Ⅲ1和Ⅲ5)患有高血压病外,其余均无全身性疾病。疾病早期角膜基质中出现分叉状细线条,随着病情进展线条增多、增粗交织成格子状,并可出现角膜浸润,此期常伴随明显的角膜刺激症状及视力下降,继而形成片状角膜斑翳,最终导致角膜白斑,甚至近全角膜瓷白色改变。激光扫描共焦显微镜及AS-OCT检查均可见角膜病灶区呈高反光。患病者与家系正常成员角膜内皮细胞密度和六角形细胞百分比的比较,差异均无统计学意义($t=1.887, P=0.075; t=-0.719, P=0.481$)。1例患病者因角膜混浊行右眼角膜移植术,术后1年沿角膜手术切口出现向心性白色混浊;1例患病者接受双眼准分子激光角膜原位磨镶术,术后2年确诊为LCD;1例患病者为电焊工人。**结论** 该LCD家系为常染色体显性遗传,患病者中涵盖了早期、进展期和晚期LCD的临床表现,可为LCD临床表型的认识提供了参考依据。角膜手术干预或损伤角膜的因素(如激光治疗及不良环境等)可能会促进LCD的发生和发展。

【关键词】 遗传角膜营养不良/病理性; 家系/遗传; 常染色体显性遗传; 表型; 环境暴露; 疾病进展; 格子状角膜营养不良

基金项目: 深圳市科技计划项目(JCYJ20140415174819509、GJHZ20160229170608241)

Pedigree and clinical characteristics in a Chinese family with lattice corneal dystrophy Peng Shiming, Zhao

Jun, Zhu Tianhui, Huang Xiaosheng, Chen Wenjie, Mei Shaoyi, Wang Yan

Shenzhen Key Laboratory of Ophthalmology, Shenzhen Eye Hospital, Jinan University, Shenzhen 518040, China

Corresponding author: Zhao Jun, Email: doctorzhaojun@163.com

[Abstract] **Background** Lattice corneal dystrophy (LCD) is a progressive disease, whose clinical features are varied in different stages. It is rarely be reported that clinical findings of different stages and factors of promoting the occurrence and development on LCD in a family. **Objective** The aim of this study was to identify the characteristics of the pedigree and clinical features of different stages in a LCD family, and further to discuss its influence factors. **Methods** A cross-sectional study was performed in this study. A Chinese family with LCD was enrolled in Shenzhen Eye Hospital from 2015 to 2016. Questionnaires for disease-related history, visual acuity measurement, ocular anterior segment examination and color photography were carried out for all the members of the family. In addition, anterior segment OCT (AS-OCT), laser scanning confocal microscope and corneal endothelium microscope were used to observe the morphology of corneal stroma and changes of corneal endothelial cells. The pedigree chart was drawn by Cyrillic2.1 software and analyzed based on Mendel law. **Results** This family included 5 generations of 73 members. Patients with LCD were found in each generation with similar morbidity in different

gender, which followed the law of autosomal dominant inheritance. Eleven patients were found in 49 members related with III 1 of this family with the prevalence rate of 22.45% and onset age at 21–50 years old, and the course of disease was 3–34 years. All of the members had no systemic disease except for two patients (III 1 and III 5) with hypertension. In the early stage of LCD, some bifurcate striolae appeared in the patients' corneal stroma without symptoms for many years. In the progressive stage, there was corneal irritation symptom accompanying with vision's decrease in the eyes with LCD. The bifurcate striolae were increased, widened and interwoven into lattice lines that the boundaries gradually became fuzzy, then corneal macula was formed because of recurrent corneal infiltration, and eventually resulted in corneal leucoma. High reflection corresponding to the pathologic region was showed by laser scanning confocal microscope and AS-OCT. No significant differences were found in corneal endothelial cell density and the percentage of hexagonal cells between LCD patients and normal phenotype families ($t=1.887, P=0.075; t=-0.719, P=0.481$). Penetrating keratoplasty was performed in a patient with corneal opacity and serious corneal opacity occurred near the surgical incision one year after the surgery. One patient was diagnosed as LCD 2 years after laser assisted in-situ keratomileusis. One patient was a welder. **Conclusions** LCD is autosomal dominant inheritance in the family. The clinical manifestations of LCD in the early, progressive and late stage can be seen in the pedigree, which offers a reference for ophthalmologists. Corneal surgery and lesion may induce the onset or aggravation of LCD.

[Key words] Corneal dystrophies, hereditary/pathology; Pedigree/genetics; Autosomal-dominant inheritance; Phenotype; Environmental exposure; Disease progression; Lattice corneal dystrophy

Fund program: Science and Technology Research and Development Program of Shenzhen Municipality (JCYJ20140415174819509, GJHZ20160229170608241)

格子状角膜营养不良 (lattice corneal dystrophy, LCD) 由 Biber 于 1890 年首次报道, 并被 Fuchs 证实具有家族遗传倾向^[1]。LCD 主要以家系为研究对象, 依据临床特征等进行分型^[2]。近年来, LCD 的家系研究多侧重于分子遗传学领域, 但缺乏对同一家系内不同发病阶段临床特征的动态观察。本研究对收集到的 LCD 一家系进行系谱特点分析, 对处于不同 LCD 发病阶段的临床特征进行观察, 探讨可能影响疾病发生和发展的相关因素。

1 资料与方法

1.1 一般资料

采用横断面研究方法, 纳入 2015—2016 年在深圳市眼科医院就诊的连续 5 代发病的 LCD 一家系进行临床研究。本研究经深圳市眼科医院伦理委员会批准 (批准号: 2016110304), 受检的家系成员均签署知情同意书。

LCD 诊断标准: (1) 症状为反复发作性眼部刺激症状, 包括眼红、眼痛、畏光及流泪等, 或发病初期无明显眼部不适, 在疾病进展过程中伴有进行性视力下降; (2) 眼部检查提示疾病初期角膜中央出现近透明、分叉状细线条, 随着疾病进展, 细线条增多、增粗, 呈半透明、交织成格子状改变, 而后沿格子状线条出现角膜浸润, 使格子状线条模糊, 继而形成片状角膜斑翳, 最终导致角膜白斑, 甚至近全角膜瓷白色改变。

1.2 方法

1.2.1 一般资料采集 纳入的家系成员均采用统一调查表进行问卷调查, 仔细询问发病年龄、主要症状、病情经过、既往眼部疾病史 (有无角膜溃疡及角膜炎等)、眼部手术史、有无全身疾病史 (家族性淀粉样变性等)、婚育史、生活环境史及从业史等, 全面收集和记录相关资料。

1.2.2 眼科专科检查 除常规视力、眼底检查外, 采用具有照相装置的裂隙灯显微镜 (重庆康华公司, SLM-7E) 对受检者的角膜进行直接光照法和后部映照法检查, 并拍照存档; 5 名家系成员进行角膜激光扫描共焦显微镜 (德国 Heidelberg 公司) 及眼前节 OCT (anterior segment OCT, AS-OCT) (深圳莫廷公司) 检查; 利用角膜内皮显微镜 (天津索维公司) 对 8 例 LCD 患者双眼进行角膜内皮检测, 收集角膜内皮细胞密度和六角形细胞百分比数据资料, 其中 3 例 6 眼及 1 例 1 眼角膜混浊严重, 故角膜内皮细胞无法计数, 共获得 5 例 9 眼的角膜内皮细胞资料; 任意选择 6 名表型正常且与 I 1 无血缘关系家系成员的 12 眼作为对照组。

1.2.3 绘制系谱图 根据家系成员的调查资料及相关检查结果, 利用 Cyrillic2.1 软件绘制系谱图并按孟德尔遗传定律进行家系分析。

1.3 统计学方法

采用 SPSS 17.0 统计学软件进行统计分析。本研究中测量的数据资料经 D 检验 ($P>0.05$) 服从正态分布, 以 $\bar{x}\pm s$ 表示, 患病组与对照组间角膜内皮细胞密度和六角形细胞百分比差异的比较采用独立样本 t 检

验。P<0.05 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 家系基本资料及遗传特征

该家系 5 代共 73 人,与 LCD 发病者 I 1 具有血缘关系者共 49 人,其中患病者 11 例,患病率为 22.45% (11/49);家系成员中现存 67 人,患病者 8 例,发病年龄 21 ~ 50 岁(图 1)。家系成员中均无近亲结婚,除 II 1 为泰国国籍外,其余皆为中国汉族人,自幼一直居住于中国。2 名家系成员(III 1 和 III 5)患高血压病,其余均否认有全身疾病;III 1 及 III 7 既往诊断为 LCD,其中 III 7 因右眼角膜呈瓷白色混浊行角膜移植术;V 8 于 19 岁时接受双眼准分子激光角膜原位磨镶术(laser assisted in-situ keratomileusis, LASIK)矫正近视性屈光不正;IV 3、V 3 和 V 4 分别从事电焊工作 29、2 和 1 年。

该家系连续 5 代均有患病者,男女皆可发病,男女 LCD 患病比例为 6 : 5,符合常染色体显性遗传方式。

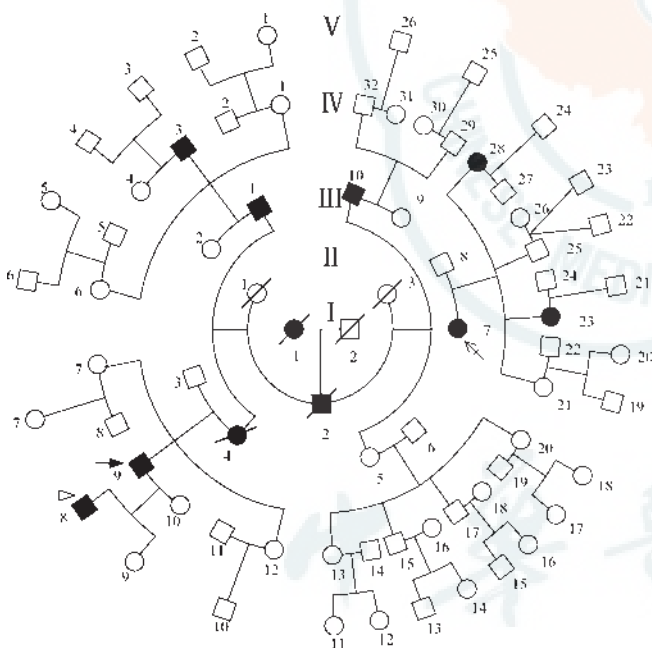


图 1 LCD 家系系谱图 ■:患病男性;●:患病女性;□:未患病男性;○:未患病女性;/:死亡;<:双胞胎;▶:先证者;▷:LASIK 术后;+>:角膜移植术后

2.2 家系成员角膜结构变化

患者中 IV 23、IV 28 和 V 8 确诊年龄分别为 37、30 和 21 岁,病程分别为 5、3 和 6 年,均无角膜刺激症状,表现为早期病变。IV 23、IV 28 双眼视力均为 1.0,病史无特殊,在检查时发现双眼中央角膜基质出现局限性分叉状细线条;V 8 于 19 岁行双眼 LASIK,术后 2 年确诊 LCD,现双眼视力 1.0,右眼角膜中央基质内见多处分叉样细线条,局部交织成格子状(图 2A),左眼角膜

基质出现白色卵圆形点状改变。患者中 III 10 和 IV 9 确诊年龄分别为 50 岁和 44 岁,病程分别为 10 年和 9 年,均有双眼反复发作角膜刺激症状伴视力下降,表现为进展期病变。IV 9 右眼角膜多条粗线条交织成格子状(图 2B),左眼部分格子状线条模糊,局部角膜水肿混浊(图 2C)。患者中 III 1、III 7 和 IV 3 确诊年龄分别为 42、45 和 30 岁,病程分别为 34、21 和 18 年,现无明显角膜刺激症状,角膜均有瓷白色改变,表现为晚期病变。IV 3 从事电焊工作 29 年,现最佳矫正视力(best corrected visual acuity, BCVA)右眼 0.2(注视时头转向右侧),左眼 0.04,右眼中央偏颞侧角膜白斑约 3 mm × 4 mm,透过白斑及其周围角膜可见格子状线条,左眼弥漫性角膜斑翳,遮挡瞳孔区,透过斑翳及其周围角膜可见格子状线条(图 2D)。III 7 因右眼近全角膜瓷白色改变(图 2E)于 2015 年行角膜移植术,现 BCVA 右眼 0.15,左眼手动/眼前,右眼沿角膜手术切口出现环状向心性白色混浊,左眼角膜呈瓷白色混浊改变。III 1 现 BCVA 右眼手动/眼前,左眼 0.01,右眼角膜呈瓷白色改变伴有血管长入(图 2F),左眼角膜斑翳遮挡瞳孔区,透过斑翳及其周围角膜可见格子状线条。

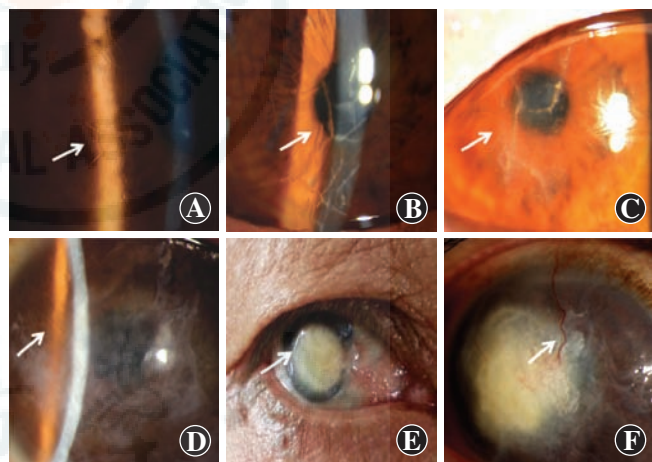


图 2 裂隙灯显微镜下 LCD 患者不同发病阶段的角膜形态学改变 A: V 8 右眼角膜纤细的格子状线条(箭头) B: IV 9 右眼粗线条交织成格子状(箭头) C: IV 9 左眼部分格子状线条模糊,其周围出现角膜水肿(箭头) D: IV 3 左眼角膜斑翳遮挡瞳孔区,透过角膜斑翳可见倒影在虹膜表面的格子状线条(箭头) E: III 7 右眼角膜瓷白色改变(箭头) F: III 1 右眼角膜瓷白色混浊伴血管长入(箭头)

V 8 双眼激光扫描共焦显微镜下见病灶区角膜基质内粗大、不均匀点状、条索样及块状高反光物质,边界不清(图 3A),IV 9 左眼角膜可见被沉积物包裹而增粗的神经纤维(图 3B)。AS-OCT 示 V 8 前 2/3 角膜基质层,IV 9 角膜深基质层中可见局部高反光(图 3C, D)。患病组和对照组角膜内皮细胞密度及六角形细胞百分比比较,差异均无统计学意义($t = 1.887, P =$

0.075; $t = -0.719, P = 0.481$) (表 1)。

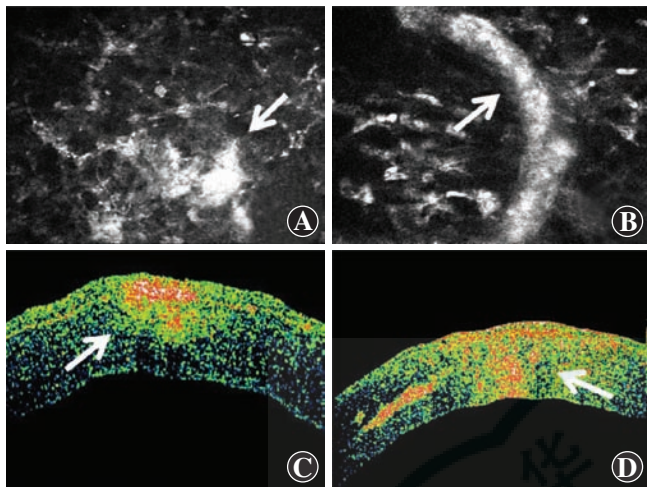


图 3 激光扫描共焦显微镜和 AS-OCT 检查 LCD 患者角膜结构变化 A: 激光扫描共焦显微镜观察 V8 角膜基质内存在不规则、大片团块状结构(箭头) B: 激光扫描共焦显微镜观察可见 IV9 角膜基质中被沉积物包裹增粗的神经(箭头) C: AS-OCT 检查 V8 角膜前 2/3 基质层中出现高反光物质(箭头) D: AS-OCT 检查 IV9 角膜全基质层中出现高反光物质(箭头)

表 1 患病组与对照组角膜内皮细胞密度和六角形细胞百分比的比较 ($\bar{x} \pm s$)

组别	眼数	细胞密度 (/mm ²)	六角形细胞百分比 (%)
患病组	9	2 980.51 ± 271.28	52.33 ± 10.11
对照组	12	2 795.94 ± 177.34	55.00 ± 6.92
<i>t</i> 值		1.887	-0.719
<i>P</i> 值		0.075	0.481

(独立样本 *t* 检验)

3 讨论

研究证实, LCD 的病理组织改变为角膜基质层的淀粉样物质沉积, 表现为裂隙灯显微镜下的角膜格子状线条改变及 AS-OCT 和激光扫描共焦显微镜下角膜组织中的不规则高反射物质, 当淀粉样物质包裹受累的角膜神经纤维时, 扫描激光共焦显微镜下可见受累神经纤维增粗, 一般不累及角膜内皮细胞^[3-5]。本研究发现 LCD 患者与正常人间角膜内皮细胞密度及六角形细胞百分比无明显差异, 验证了文献中的结论。

LCD 患者幼年至老年皆可发病, 可分为 I、II、III、III A、IV 及 I/III A 型, 也可存在变异, 其分型主要依据患病年龄、格子状线条粗细及角膜中沉积物的部位^[6]。患病年龄是 LCD 分型的主要标准之一, 而 LCD 患者因眼部刺激症状就诊时往往已有角膜格子状改变, 其确诊年龄是否可确定为患病年龄, 关键在于明确角膜改变和眼部刺激症状发生的先后关系。本研究中的 LCD 家系成员共 5 代 73 名, 各代均有发病者, 病情

轻重不一, 从不同程度的病情可观察 LCD 的发生和发展过程, 本研究发现 LCD 患者的角膜形态学改变先于临床症状, 提示 LCD 实际患病年龄早于确诊年龄, 故以年龄作为分型依据可能偏差过大。本研究家系现存的 8 例患病者患病年龄为 21 ~ 50 岁, 年龄跨度大, 按传统分类标准不能将这些患者准确分型, 但本研究观察到不同发病阶段的患者角膜改变不同, 尤其是发病早期和晚期, 可更好地认识和了解 LCD 的疾病进程。

许多疾病受遗传因素和环境因素的共同影响, 疾病表型是基因型和环境因素共同作用的结果。目前已知的 LCD 致病基因位点近 50 个, 且部分为杂合突变, 除 LCD II 型外, 均与组织生长诱导因子 β (tissue growth factor beta inducible, TGFBI) 基因突变相关^[7-9]。研究表明, 位于 TGFBI 基因第 4 外显子上 Arg124Cys 的突变是 LCD I 型的常见突变之一, 但该基因突变引起的临床表型可与典型 LCD I 型不同, 推测个体异质性、环境因素或修饰基因在表型表达中发挥一定作用^[10], 而环境因素对 LCD 有无影响鲜有研究报道。

电焊弧光产生的紫外线辐射可引起角膜上皮细胞的凋亡, 其中对角膜损伤最大的为波长为 280 ~ 315 nm 的中波紫外线^[11-12]。本研究 IV3 患者从事电焊工作 7 年后 (25 岁) 即开始反复出现眼部刺激症状伴视力下降, 30 岁确诊为 LCD。该患者不仅发病早, 而且在同年龄的患者中角膜病变最为严重, 很可能与长时间接触电焊工作中的紫外线有关, 提示不良环境因素, 特别是紫外线可能会促进 LCD 的发生和发展。本研究中的 V8 患者在 LASIK 术后 2 年确诊为 LCD, 为该家系患病者中年龄最小者, 推测 LASIK 引起角膜基质环境发生改变后可能促使角膜格子状病变发生。

目前 LCD 没有特殊治疗方法, 患者眼部刺激症状明显时可给予局部抗炎、人工泪液及角膜绷带镜等保守疗法, 病情进展明显影响视力时可行治疗性准分子激光角膜切削术 (phototherapeutic keratectomy, PTK) 以切削角膜浅层病变, 疾病晚期可行板层角膜移植术或穿透角膜移植术 (penetrating keratoplasty, PKP)^[13-14]。角膜屈光手术治疗 LCD 的安全性目前尚未明确^[15]。研究发现, 与 TGFBI 突变相关的阿韦利诺角膜营养不良者行角膜屈光手术后会加重疾病进展^[16-18]。Chen 等^[19]报道了 10 眼 LCD 患眼行 PTK 治疗后 2 眼复发, 平均复发时间为 13.5 个月, 且复发后角膜内皮层亦可累及; Marcon 等^[20]报道了 LCD 患者 21 例 35 眼行 PKP 治疗后 14 例 21 眼复发, 平均复发时间为 8.4 年, 复发率为 60%。本研究的家系中 III7 患者行 PKP 术后 1 年沿角膜手术切口出现向心性白色混浊, 同时伴

有眼部刺激症状及视力下降,不排除 LCD 复发的可能。

综上所述,本研究通过对 LCD 一家系中不同阶段病变的患者进行临床观察,发现 LCD 患者角膜形态的改变先于临床症状的出现,患者的实际患病年龄早于确诊年龄,且不良环境因素及角膜手术的干预均可促进疾病的进展或诱发 LCD,为重新认识不同发病阶段的 LCD 临床表型提供了参考依据。目前,LCD 仅可对症治疗,角膜移植术后也有复发风险,最大程度地减轻眼部刺激症状及延缓视力下降为临床治疗的主要目标。所以对于确诊为 LCD 的患者应该进行家系筛查,有条件者应行基因检测,并确定可能导致致病基因携带者和患者病情进展或加重的诱因,尽量减少来自不良环境因素的影响。

参考文献

- [1] Yanoff M, Fine BS, Colosi NJ, et al. Lattice corneal dystrophy. Report of an unusual case [J]. Arch Ophthalmol, 1977, 95 (4) : 651-655.
- [2] Schorderet D. Corneal dystrophies: overview and summary [J]. Prog Mol Biol Transl Sci, 2015, 134 : 73-78. DOI: 10.1016/bs.pmbts.2015.04.004.
- [3] Anandakshmi V, Murugan E, Leng EGT, et al. Effect of position-specific single-point mutations and biophysical characterization of amyloidogenic peptide fragments identified from lattice corneal dystrophy patients [J]. Biochem J, 2017, 474 (10) : 1705-1725. DOI: 10.1042/BCJ20170125.
- [4] 黎明,姚晓明. 共焦显微镜临床应用指南 [M]. 北京:人民卫生出版社, 2015 : 76-79.
- [5] 谢立信. 临床角膜病学 [M]. 北京:人民卫生出版社, 2014 : 90-91.
- [6] Lin ZN, Chen J, Cui HP. Characteristics of corneal dystrophies: a review from clinical, histological and genetic perspectives [J]. Int J Ophthalmol, 2016, 9 (6) : 904-913. DOI: 10.18240/ijo.2016.06.20.
- [7] 蔡素萍,刘旭阳,闫乃红. 从分子水平认识角膜营养不良的分类方法 [J]. 中华实验眼科杂志, 2013, 31 (2) : 204-208. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2013.02.023.
- [8] Ann LB, Abbouda A, Frausto RF, et al. Variant lattice corneal dystrophy associated with compound heterozygous mutations in the *TGFBI* gene [J]. Br J Ophthalmol, 2017, 101 (4) : 509-513. DOI: 10.1136/bjophthalmol-2015-307602.
- [9] Lakshminarayanan R, Chaurasia SS, Anandakshmi V, et al. Clinical and genetic aspects of the *TGFBI*-associated corneal dystrophies [J]. Ocul Surf, 2014, 12 (4) : 234-251. DOI: 10.1016/j.jtos.2013.12.002.
- [10] Poulaki V, Colby K. Genetics of anterior and stromal corneal dystrophies [J]. Semin Ophthalmol, 2008, 23 (1) : 9-17. DOI: 10.1080/08820530701745173.
- [11] 徐岩,官漫漫,王姣,等. 电焊紫外辐射对工人危害及防护措施现状调查 [J]. 北京大学学报:医学版, 2012, 44 (3) : 448-453. DOI: 10.3969/j.issn.1671-167X.2012.03.024.
- [12] Xu Y, Gong MM, Wang J, et al. Investigation of occupational hazards of ultraviolet radiation and protective measures for workers in electric welding [J]. J Peking Univ (Health Sciences), 2012, 44 (3) : 448-453. DOI: 10.3969/j.issn.1671-167X.2012.03.024.
- [13] 马璇,黄强,吴开力. 长期紫外线 B 辐射对豚鼠角膜的损伤作用 [J]. 眼科研究, 2005, 23 (4) : 358-360. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2005.04.007.
- [14] Ma X, Huang Q, Wu KL. Corneal alteration irradiated by UVB in guinea pig [J]. Chin Ophthalmic Res, 2005, 23 (4) : 358-360. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2005.04.007.
- [15] Seitz B, Lisch W. Stage-related therapy of corneal dystrophies [J]. Dev Ophthalmol, 2011, 48 : 116-153. DOI: 10.1159/000324081.
- [16] Ayres BD, Rapuano CJ. Excimer laser phototherapeutic keratectomy [J]. Ocul Surf, 2006, 4 (4) : 196-206.
- [17] Woreta FA, Davis GW, Bower KS. LASIK and surface ablation in corneal dystrophies [J]. Surv Ophthalmol, 2015, 60 (2) : 115-122. DOI: 10.1016/j.survophthal.2014.08.003.
- [18] 侯志强,王薇,张晶,等. 遗传性 Avellino 角膜营养不良一家系转化生长因子 β 诱导基因的突变研究 [J]. 中华实验眼科杂志, 2011, 29 (3) : 254-257. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2011.03.016.
- [19] Hou ZQ, Wang W, Zhang J, et al. Analysis of *TGFBI* gene mutation in a Chinese family with Avellino corneal dystrophies [J]. Chin J Exp Ophthalmol, 2011, 29 (3) : 254-257. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2011.03.016.
- [20] Roh MI, Grossniklaus HE, Chung SH, et al. Avellino corneal dystrophy exacerbated after LASIK: scanning electron microscopic findings [J]. Cornea, 2006, 25 (3) : 306-311. DOI: 10.1097/01.icc.0000183536.07275.9a.
- [21] Aldave AJ, Sonmez B, Forstot SL, et al. A clinical and histopathologic examination of accelerated TGFBIp deposition after LASIK in combined granular-lattice corneal dystrophy [J]. Am J Ophthalmol, 2007, 143 (3) : 416-419. DOI: 10.1016/j.ajo.2006.11.056.
- [22] Chen M, Xie L. Features of recurrence after excimer laser phototherapeutic keratectomy for anterior corneal pathologies in North China [J]. Ophthalmology, 2013, 120 (6) : 1179-1185. DOI: 10.1016/j.ophtha.2012.12.001.
- [23] Marcon AS, Cohen EJ, Rapuano CJ, et al. Recurrence of corneal stromal dystrophies after penetrating keratoplasty [J]. Cornea, 2003, 22 (1) : 19-21. DOI: 10.1126/science.1254445.

(收稿日期:2017-03-11)

(本文编辑:尹卫靖 张宇)

· 病例报告 ·

双眼先天性黄斑缺损伴先天性白内障诊疗一例

吴鹏 姜雅琴 孙先勇 黄旭东 刘翠花

261041 潍坊眼科医院 国家重点专科建设项目单位

通信作者:姜雅琴, Email: jyqoph@163.com

DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2017.08.008

基金项目:山东省自然科学基金项目(ZR2013HM108)

患者,男,11岁,因自幼双眼视物不清就诊。患者既往体格健康,单胎足月顺产,无相关疾病家族史,父母非近亲结婚。眼

科检查:双眼眼球水平震颤,右眼裸眼视力 0.04,验光配镜 -8.50 DS/-2.00 DC \times 5 $^{\circ}$ →0.1,左眼裸眼视力 0.05,验光配镜