

## · 临床研究 ·

# Leber 遗传性视神经病变的临床特征及线粒体突变位点分析

黄旅珍 李天琦 王斌 黎晓新

100044 北京大学人民医院眼科 视觉损伤与修复教育部重点实验室 视网膜脉络膜疾病诊治北京市重点实验室

通信作者:黎晓新,Email:dr\_lixiaoxin@163.com

DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2016.10.012

**【摘要】背景** Leber 遗传性视神经病变 (LHON) 是一种线粒体脱氧核糖核酸 (mtDNA) 变异而导致的母系遗传疾病, 其常见的突变位点有 m. 3460 G>A, m. 11778 G>A 和 m. 14484 T>C, 其他突变类型较为少见, 而了解患者的 mtDNA 突变位点对于患者的治疗有重要的临床意义。 **目的** 结合 LHON 患者的发病特点检测和分析其线粒体突变位点。 **方法** 纳入 2010–2014 年在北京大学人民医院确诊的无亲缘关系的 12 例 LHON 患者, 对患者的双眼进行视力、视野、眼前节、视觉诱发电位、眼底等眼科检查。采集患者肘静脉血 4 ml, 采用 PCR 法对患者的 mtDNA 进行扩增并测序, 对患者携带的 3 个常见突变位点和其他突变位点进行分析。 **结果** 12 例患者中男 11 例, 女 1 例; 双眼视力同时下降者 7 例, 左眼先发病者 3 例, 右眼先发病者 1 例。患者左右眼间视力损害程度比较无明显差异。患者近视力为看不清 J7 者 18 眼, 近视力为 J7 者 3 眼, 近视力为 J6 者 2 眼, 近视力为 J2 者 1 眼。患者远视力为手动/眼前者 1 眼, 光感者 1 眼, 0.01~0.1 者 18 眼, 0.12~0.3 者 2 眼。患者鼻侧视野严重缺损者 7 眼, 颞侧视野严重缺损者 3 眼, 中央视野严重缺损者 8 眼。12 例患者的 mtDNA 测序发现, m. 3460 G>A 突变者 3 例, m. 11778 G>A 突变者 5 例, m. 14484 T>C 突变者 2 例, 2 例患者无上述 3 个常见位点突变, 分别为 MT-ND1 和 MT-ND4L 基因的序列突变, 其突变位点分别为 m. 3497 C>T 和 m. 10663 T>C。 **结论** LHON 患者中以男性多见, 患者双眼间视力下降的程度不同, 多数患眼近视力损害更为严重。视野损害以中心区较为多见。本研究中发现了中国人群中 LHON 患者的少见线粒体基因 m. 3497 C>T 和 m. 10663 T>C 位点突变。

**【关键词】** 线粒体疾病; DNA 突变分析; 基因学; 遗传性视神经萎缩; 聚合酶链反应; Leber 遗传性视神经病变; 视力

基金项目: 北京市科学技术委员会项目 (Z121100005312006)

**Clinical phenotype and maternal mutation analysis of Leber hereditary optic neuropathy** Huang Lyuzhen, Li Tianqi, Wang Bin, Li Xiaoxin

*Beijing Key Laboratory of Diagnosis and Therapy of Retinal and Choroid Diseases, Key Laboratory of Vision Loss and Restoration, Ministry of Education, Department of Ophthalmology, Peking University People's Hospital, Beijing 100044, China*

*Corresponding author: Li Xiaoxin, Email: dr\_lixiaoxin@163.com*

**[Abstract]** **Background** Leber hereditary optic neuropathy (LHON) is a maternally inherited disease caused by mitochondrial DNA (mtDNA) mutation with the common mutation sites of m. 3460 G>A, m. 11778 G>A and m. 14484 T>C, and other mutation sites are rare. Understanding the mutation type of mtDNA in LHON patients has an important clinical significance. **Objective** This study was to analyze the clinical features of LHON and detect the mitochondrial mutation. **Methods** Twelve unrelated Chinese patients who were diagnosed as LHON were included in Peking University People's Hospital from 2010 to 2014. The visual acuity, perimetry, ocular segment, visual evoked potential, fundus were binocularly examined. The peripheral blood of 4 ml was collected from each patient and mtDNA was amplified and sequenced by using PCR. Three common genetic mutation sites for LHON and other mutation sites were determined and analyzed. This study protocol was approved by Ethic Committee of Peking University People's Hospital and complied with Helsinki Declaration. Written informed consent was obtained from each patient prior to any medical examination. **Results** Of the 12 patients, 11 were male and 1 was female. The visual

acuity of both eyes reduced simultaneously in 7 patients, and the visual acuity of left eye and the right eye first reduced in 3 patients and 1 patient, respectively. There was no significant correlation in the visual impairment between the left and right eyes ( $P>0.05$ ). In the near vision of the patients, J7 was invisible in 18 eyes, and J7 were obtained in 3 eyes, J6 were obtained in 2 eyes and J2 was obtained in 1 eye. In the distant vision of the patients, hand movement was obtained in 1 eye, light perception was obtained in 1 eye, 0.01–0.1 were obtained in 18 eyes and 0.12–0.3 were obtained in 2 eyes. The visual field defect of nasal lateral was found in 7 eyes, visual field defect of temporal lateral was found in 3 eyes and the visual field defect of central was found in 8 eyes. mtDNA sequencing revealed that m. 3460 G>A mutation was seen in 3 patients, m. 11778 G>A mutation was seen in 5 patients and m. 14484 T>C mutation was seen in 2 patients. In addition, other 2 mutations were found in 2 patients, which were m. 3497 C>T and m. 10663 T>C mutations at the *MT-ND1* and *MT-ND4L* genes, respectively. **Conclusions** LHON is more common in male. Visual impairment shows the varying degrees between both eyes of patients and appears to be severe in near vision. Central visual field defect is common in LHON patients. This study detects m. 3497 C>T and m. 10663 T>C mutation in Chinese LHON patients.

**[Key words]** Mitochondrial disease; DNA mutational analysis; Genetics; Optic atrophies, genetic; Polymerase chain reaction; Leber hereditary optic neuropathy; Vision

**Fund program:** The program of Beijing Municipal Science & Technology Commission (Z121100005312006)

Leber 遗传性视神经病变 (Leber hereditary optic neuropathy, LHON, MIM535000) 多见于青年男性, 其病理改变主要累及患者视神经和视盘黄斑束神经纤维的渐进性变性, 进而引起双眼急性或亚急性视力丧失, 预后较差<sup>[1]</sup>。LHON 是一种母系遗传的线粒体 DNA (mitochondrial DNA, mtDNA) 突变疾病, 约 90% 的患者与 *MT-ND4*、*MT-ND6* 和 *MT-ND1* 基因上 11778 G>A、4484 T>C 和 3460 G>A 中任何一个位点的点突变有关, 这些突变影响线粒体氧化呼吸链中复合体 I 的功能, 进而破坏氧化呼吸链的完整性, 使神经细胞缺氧而致病<sup>[2]</sup>, 但尚有部分 LHON 患者并非由上述 mtDNA 点突变所致, 可能存在其他影响到线粒体氧化呼吸链功能的点突变<sup>[3–4]</sup>。本研究中对临床诊断为 LHON 的患者进行 mtDNA 测序分析, 探讨 LHON 患者 mtDNA 的点突变谱。

## 1 资料与方法

### 1.1 一般资料

采用描述性研究方法, 纳入 2010–2014 年于北京大学人民医院眼科就诊的临床诊断为 LHON 的患者 12 例, 年龄 8~42 岁, 平均 ( $21.5 \pm 9.3$ ) 岁。患者发病期间无辛辣饮食, 未服用任何药物或暴露于任何毒性/污染源中。患者均经详细询问既往史和家族史后排除视盘炎、长期饮酒或吸烟导致的毒性视神经病变、其他的中枢或外周神经系统疾病及长期全身药物导致的毒性视神经病变。患者的双眼均接受眼科常规检查, 包括间接检眼镜检查、裂隙灯显微镜检查、彩色多普勒超声检查、Goldmann 压平眼压计测量, 同时行视野、视网膜电图、闪光视觉诱发电位 (visual evoked potential,

VEP)、脑部和眼眶 MRI 检查及荧光素眼底血管造影 (fluorescein fundus angiography, FFA)。本研究遵循赫尔辛基宣言, 研究方案经北京大学伦理道德委员会批准, 所有受检者均签署知情同意书。

### 1.2 方法

**1.2.1 患者视力检查** 所有患者远视力采用 Snellen 标准视力表 500 cm, 近视力检查采用 jaeger 标准近视力表, 取常规阅读距离 33 cm 处获得的近视力, 人工照明光度为 300~500 lx。

**1.2.2 PCR 法检测线粒体突变位点检测** 采用 BIO-RAD PCR 仪 (美国伯乐公司) 进行 PCR 扩增。抽取患者肘静脉血 4 ml, 收集在 EDTA 抗凝管 (BD Vacutainer®, K2 EDTA 3.6 mg REF 367841, Lakes NJ USA) 中。参照文献 [5] 的方法, 用吸附柱收集患者线粒体全基因组 DNA, 按照 LHON 患者的 mtDNA 编码区设计 9 对引物 (上海生工生物工程有限公司) (表 1), 采用 PCR 法进行扩增。扩增体系为 50 μl, 包括 DNA 模板 2 μl (50~100 ng/μl)、上下游引物各 1 μl (5 μmol/L)、2 倍 Premix Taq Hot Start Version 溶液 25 μl (Taq™ HS 1.25 U/25 μl)、2 倍 PCR 缓冲液、dNTP 混合液 0.4 mmol/L、Mg<sup>2+</sup> 3 mmol/L 的 2 倍浓度混合物 (Code: DR028A, 日本 TaKaRa 公司), 加超纯水 21 μl。PCR 反应条件: 94 °C 预变性 1 min; 94 °C 变性 30 s, 58 °C 退火 30 s, 65 °C 延伸 3 min, 共 32 个循环, 65 °C 延伸 10 min。采用琼脂糖凝胶电泳检测 PCR 产物: 取 3 μl PCR 反应产物和 1 μl 6 倍上样缓冲液 (1 倍 TBE), 在质量分数 1.5% 琼脂糖凝胶上行电泳分析。145 V 恒压电泳 23 min, 紫外灯下观察并记录结果。采用 3730XL 型测序仪 (美国 ABI 公司) 对全基因片段行

正反义链测序,基因测序试剂为 Big Dye 3.1 v 和 5 倍测序缓冲液。实验流程为制作反应表、做反应、上 PCR 仪、沉淀、上测序仪、填写日清表、分析数据。患者测序结果与美国国立生物技术信息中心(National Center for Biotechnology Information, NCBI)提供的人类线粒体基因组参考序列 NC\_012920 进行对比。用软件 Mutation Surveyor V5.0.0(美国 SoftGenetics 公司)进行结果分析。

表 1 线粒体基因扩增的引物

线粒体引物	引物序列(5'-3')	产物长度(bp)
M1	F: TAGCCATGCACTACTCACAGA R: GGATGAGGCAGGAATCAAAGAC	1 811
M2	F: CTGTATCCGACATCTGGTTCT R: GTTAGCTCAGAGCGGTCAAGT	1 758
M3	F: ACTTAAGGGTCAGAGGTGGATT R: TCGATGTTGAAGCCTGAGACTA	2 453
M4	F: AAGTCACCCCTAGCCATCATCTA R: GATATCATAGCTCAGACCATAAC	3 005
M5	F: CTGCTGGCATCACTATACTACTA R: GATTGGTGGGTCAATTATGTGTTG	2 709
M6	F: CTTACCACAAGGCACACCTACA R: GGCACAATATTGCTAACAGAGGG	1 738
M7	F: GTCTGGCCTATGAGTGACTACA R: CAGTTCTTGTAGCTTCTCGG	1 866
M8	F: CTCCTCTACATATTTACCAAC R: AAGTCCTAGGAAAGTGACAGCGA	1 853
M9	F: GCAGGAATACCTTCCTCACAG R: GTGCAAGAATAGGAGGTGGAGT	1 872

## 2 结果

### 2.1 患者一般临床特征

12 例患者中男 11 例,女 1 例;发病年龄<18 岁者 5 例,18~35 岁者 6 例,>35 岁者 1 例。患者均为双眼发病,其中双眼同时发病者 7 例,左眼先发病者 3 例,右眼先发病者 1 例,病史不详者 1 例。所有患者均未发现抗核抗体、红细胞沉降率、梅毒血清检查等有明显异常,未发现肌肉强直、运动不耐受、心悸、心脏传导障碍、口腔生殖系统溃疡、结节性红斑以及躯体方面的异常。

### 2.2 患眼视功能情况

所有患者双眼间的视力比较无明显差异(表 2)。24 眼中近视力为 J7 不可见者 18 眼,J7 者 3 眼,J6 者 2 眼,J2 者 1 眼。患者远视力为手动者 1 眼,光感者 1 眼,0.01~0.10 者 18 眼,0.12~0.30 者 2 眼。1 例患者未能完成远视力检查。

所有受检眼中 4 眼检查结果显示假阳性率过高,有效完成视野检查者 20 眼,其中鼻侧视野缺损者 7 眼,颞侧视野缺损者 3 眼,中央视野缺损者 8 眼,2 眼有多个象限视野缺损。

表 2 患者远近视力检查情况

患者编号	远视力		近视力	
	OD	OS	OD	OS
L01	0.05	0.025	J7 不见	J7 不见
L02	0.04	0.02	J7 不见	J7 不见
L03	0.03	0.01	J7 不见	J7 不见
L04	0.025	0.01	J7 不见	J7 不见
L05	0.16	0.05	J7	J2
L06	-	-	J7 不见	J7 不见
L07	0.075	0.075	J7	J6
L08	0.2	0.05	J7 不见	J7 不见
L09	0.04	0.04	J7	J7 不见
L10	0.05	0.025	J6	J7 不见
L11	光感	手动	J7 不见	J7 不见
L12	0.025	0.1	J7 不见	J7 不见

注:OD:右眼;OS:左眼;-:未能测到

### 2.3 患者 mtDNA 序列变化

12 例 LHON 患者的全 mtDNA 测序显示,m. 3460 G>A 位点突变者 3 例,占 25.00%,m. 11778 G>A 位点突变者 5 例,占 41.67%,m. 14484 T>C 位点突变者 2 例,占 16.67%,2 例患者未发现这 3 个常见位点突变(表 3),其中 1 例患者全线粒体测序后发现其携带有 m. 3497 C>T 位点突变(图 1A),另 1 例患者携带 m. 10663 T>C 位点突变(图 1B)。这 2 例患者头颅 MRI 检查均未发现异常,m. 3497 C>T 位点突变的患者双眼视力同时呈亚急性下降,其中右眼视力光感,左眼视力为手动/眼前,闪光 VEP 检查各波形记录不到,视野检查假阳性率过高;m. 10663 T>C 位点突变患者表现为亚急性双眼视力下降,就诊时视力右眼 0.025,左眼 0.1,双眼 J7 均不可见,检眼镜下可见视盘色淡及视盘毛细血管扩张(图 2A),FFA 检查可见视盘毛细血管扩张(图 2B),视野检查可见患眼中心暗点(图 3),闪光 VEP 可见 P<sub>100</sub> 波潜伏期延长,振幅降低(图 4)。

表 3 12 例患者的 mtDNA 测序结果

样本名称	m. 3460	m. 11778	m. 14484	m. 3497	m. 10663	基因
L01	-	-	T>C	-	-	MT-ND6
L02	-	G>A	-	-	-	MT-ND4
L03	G>A	-	-	-	-	MT-ND1
L04	G>A	-	-	-	-	MT-ND1
L05	G>A	-	-	-	-	MT-ND1
L06	-	-	T>C	-	-	MT-ND6
L07	-	G>A	-	-	-	MT-ND4
L08	-	G>A	-	-	-	MT-ND4
L09	-	G>A	-	-	-	MT-ND4
L10	-	G>A	-	-	-	MT-ND4
L11	-	-	-	C>T	-	MT-ND1
L12	-	-	-	-	T>C	MT-ND4L

注:mtDNA:线粒体 DNA;-:未突变

### 3 讨论

LHON 发病年龄为 18~35 岁,其发病率约为

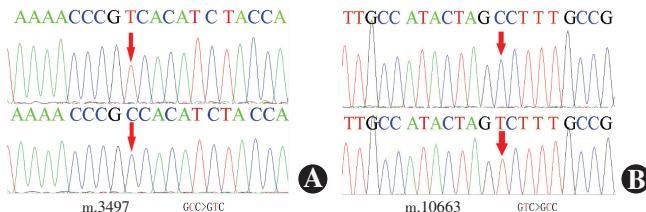


图 1 2 例非常见突变位点突变的 LHON 患者 mtDNA 测序图 A: 1 例患者显示 m. 3497 位点突变(箭头) B: 另 1 例患者测序显示 m. 10663 位点突变(箭头)

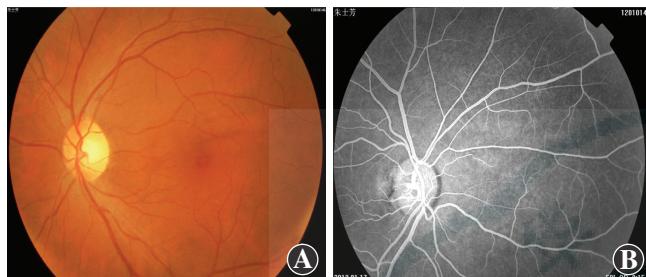


图 2 m. 10663 T>C 位点突变患者的眼底变化 A: 患者左眼彩色眼底照相可见视盘色淡,毛细血管扩张 B: FFA 可见患者视盘毛细血管扩张

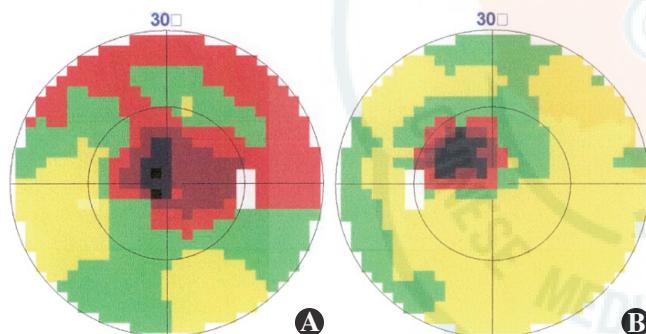


图 3 m. 10663 T>C 位点突变患者双眼视野检查 A: 右眼可见中央视野缺损,旁中心暗点 B: 左眼中心暗点

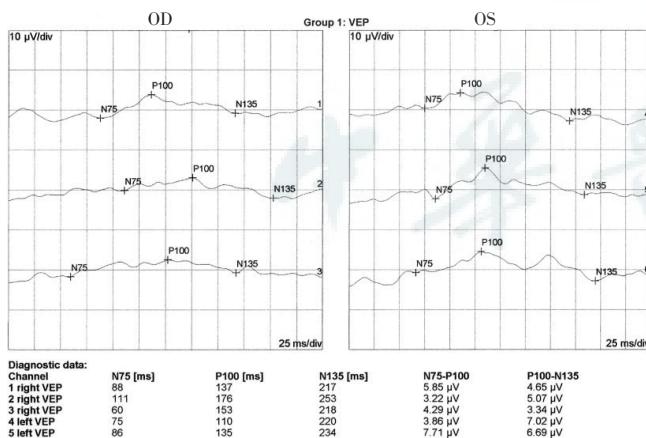


图 4 m. 10663 T>C 位点突变患者闪光 VEP 检查 可见 P<sub>100</sub>波潜伏期延长,振幅降低

1:50 000。LHON 患者通常表现有视神经头部的水肿和一些血管病变<sup>[6]</sup>,部分患者会出现心律失常或类似姿势性震颤、周围神经病、非特异性肌病的神经系统异常<sup>[7]</sup>。本研究中对 12 例无亲缘关系的 LHON 患者进行眼科学检查和基因测序,其中男 11 例,发病年龄在

18~35 岁者占 50.00%,证实 LHON 以男性和青年发病者居多,与以往的报道类似<sup>[8]</sup>。本研究结果表明,患者的左右眼视力下降程度无明显差异。此外,本研究中还对患者的视野检查结果进行了分析,发现部分结果假阳性率过高,可能与患者视力不佳有关,视野检查结果显示患眼视野缺损以中央区和鼻侧更为多见。10 例患者发生常见易突变位点突变(m. 3460 G>A、m. 11778 G>A、m. 14484 T>C),2 例患者并未发现上述突变,进一步检查发现,2 例患者的 mtDNA 突变分别位于 m. 3497 C>T 和 m. 10663 T>C 位点。m. 3497 C>T 和 m. 10663 T>C 突变影响的基因分别是 MT-ND1 和 MT-ND4L,而这 2 个基因的编码产物都是氧化呼吸链中的复合体 I,因此 m. 3497 C>T 和 m. 10663 T>C 突变会破坏氧化呼吸链的完整性。视神经中的神经元需要大量的能量,氧化呼吸链的任何环节出现故障都会使得细胞缺乏能量,引起细胞凋亡<sup>[9]</sup>,故呼吸链中其他环节的改变也有可能引起视神经病变。另外,在携带有 3 个易发生突变位点的 LHON 基因变异的人群中,约 1/3 最终发展为 LHON<sup>[10]</sup>,因此其他影响 LHON 发病因素的研究在探讨视网膜神经病变的病理生理学机制方面也很重要,例如氧化呼吸链细胞色素相关的变异、mtDNA 变异的异质性、核基因以及各种环境因素等<sup>[11]</sup>。本研究中仅对 LHON 患者进行了 mtDNA 的测序,从蛋白质一级结构的层面研究了线粒体氧化呼吸链的破坏对 LHON 发病的作用,本研究的结果提示我们今后还应该从影响氧化呼吸链的其他位置和诱发线粒体突变的原因入手进行深入研究,从而揭示 LHON 根本的致病因素和机制,进一步关注 LHON 的早期诊断和基因治疗。

## 参考文献

- Collins DW, Gudiseva HV, Trachtman B, et al. Association of primary open-angle glaucoma with mitochondrial variants and haplogroups common in African Americans[J]. Mol Vis, 2016, 22: 454-471.
- Achilli A, Iommarini L, Olivieri A, et al. Rare primary mitochondrial DNA mutations and probable synergistic variants in Leber's hereditary optic neuropathy[J/OL]. PLoS One, 2012, 7(8): e42242 [2016-02-02]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/pmid:22879922/>. DOI:10.1371/journal.pone.0042242.
- Wray CD, Friederich MW, du SD, et al. A new mutation in MT-ND1 m. 3928G>C p. V208L causes Leigh disease with infantile spasms[J]. Mitochondrion, 2013, 13(6): 656-661. DOI:10.1016/j.mito.2013.09.004.
- 赵福新,周翔天,张娟娟,等.中国人群 Leber 遗传性视神经病变线粒体 NDI 基因突变频谱分析[J].中华实验眼科杂志,2012,30(8): 753-756. DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2012.08.019.
- Zhao FX, Zhou XT, Zhang JJ, et al. Mutation frequency analysis of mitochondrial NDI gene associated with Leber hereditary optic neuropathy in Chinese population[J]. Chin J Exp Ophthalmol, 2012, 30(8): 753-756. DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2012.08.019.
- Oh SY, Kim WY, Hwang TS, et al. Development of an ammonium sulfate DNA extraction method for obtaining amplifiable DNA in a small number of cells and its application to clinical specimens[J/OL]. Biomed Res Int, 2013, 2013: 546727 [2016-03-11]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3652119/>. DOI:10.1155/2013/546727.
- Koilkonda RD, Guy J. Leber's hereditary optic neuropathy-gene

- therapy: from benchtop to bedside [J/OL]. J Ophthalmol, 2011, 2011: 179412 [2016-01-24]. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/pmid/21253496/. DOI:10.1155/2011/179412.
- [7] Yu-Wai-Man P, Votruba M, Moore AT, et al. Treatment strategies for inherited optic neuropathies: past, present and future [J]. Eye (Lond), 2014, 28(5): 521-537. DOI:10.1038/eye.2014.37.
- [8] Piotrowska A, Korwin M, Bartnik E, et al. Leber hereditary optic neuropathy - historical report in comparison with the current knowledge [J]. Gene, 2015, 555(1): 41-49. DOI:10.1016/j.gene.2014.09.048.
- [9] Barron MJ, Griffiths P, Turnbull DM, et al. The distributions of mitochondria and sodium channels reflect the specific energy requirements and conduction properties of the human optic nerve head [J]. Br J Ophthalmol, 2004, 88(2): 286-290.
- [10] Hudson G, Carelli V, Spruijt L, et al. Clinical expression of Leber hereditary optic neuropathy is affected by the mitochondrial DNA-haplogroup background [J]. Am J Hum Genet, 2007, 81(2): 228-233. DOI:10.1086/519394.
- [11] Yen MY, Wang AG, Wei YH. Leber's hereditary optic neuropathy: a multifactorial disease [J]. Prog Retin Eye Res, 2006, 25(4): 381-396. DOI:10.1016/j.preteyes.2006.05.002.

(收稿日期:2016-06-11)

(本文编辑:尹卫靖 张宇)

## · 病例报告 ·

## 复发性葡萄膜炎并发中心性浆液性脉络膜视网膜病变治疗一例

柯瑞莉 路璐 唐松

518040 深圳市眼科医院 深圳市眼科学重点实验室

通信作者:唐松, Email:ts0079@126.com

DOI:10.3760/cma.j.issn.2095-0160.2016.10.013

患者,男,41岁,因双眼视力下降2周于深圳市眼科医院就诊。自诉1年前左眼曾有视力下降病史,口服药物治疗(具体药物名称及剂量不明)后病情好转,此次发病后曾在外院以药物治疗(具体药物不详),疗效不佳。患者无全身疾病史及眼外伤史。眼部检查:视力右眼0.2,左眼0.3,双眼视力均不能矫正;双眼指测眼压正常,裂隙灯显微镜下双眼眼前节未见明显异常。眼底照相可见双眼视盘旁放射状皱褶,视盘及黄斑区水肿(图1A)。OCT显示右眼后极部和黄斑区多灶性神经上皮层脱离,左眼黄斑区神经上皮层脱离伴色素上皮层突起(图1B)。荧光素眼底血管造影(fundus fluorescein angiography, FFA)显示双眼视盘血

管轻度扩张,可见荧光素渗漏,左眼后极部视网膜点状荧光素渗漏(图1C)。临床诊断:双眼葡萄膜炎。给予甲基强的松龙静脉滴注400mg冲击治疗后逐渐减量至口服,同时给予对症支持治疗。治疗后10d视力右眼1.0,左眼0.5,矫正视力不提高,双眼指测眼压正常,双眼眼前节未见明显异常。眼底检查和OCT检查显示右眼后极部及黄斑区水肿消退,左眼黄斑区水肿减轻(图2)。3个月后患者因左眼视力下降再次于深圳市眼科医院就诊。眼部检查:视力右眼1.0,左眼0.2,矫正不提高,双眼指测眼压正常,双眼眼前节未见明显异常。眼底检查和OCT检查显示黄斑区渗出性病灶,神经上皮层脱离及色素上皮层脱离伴色素上皮层断裂(图3)。

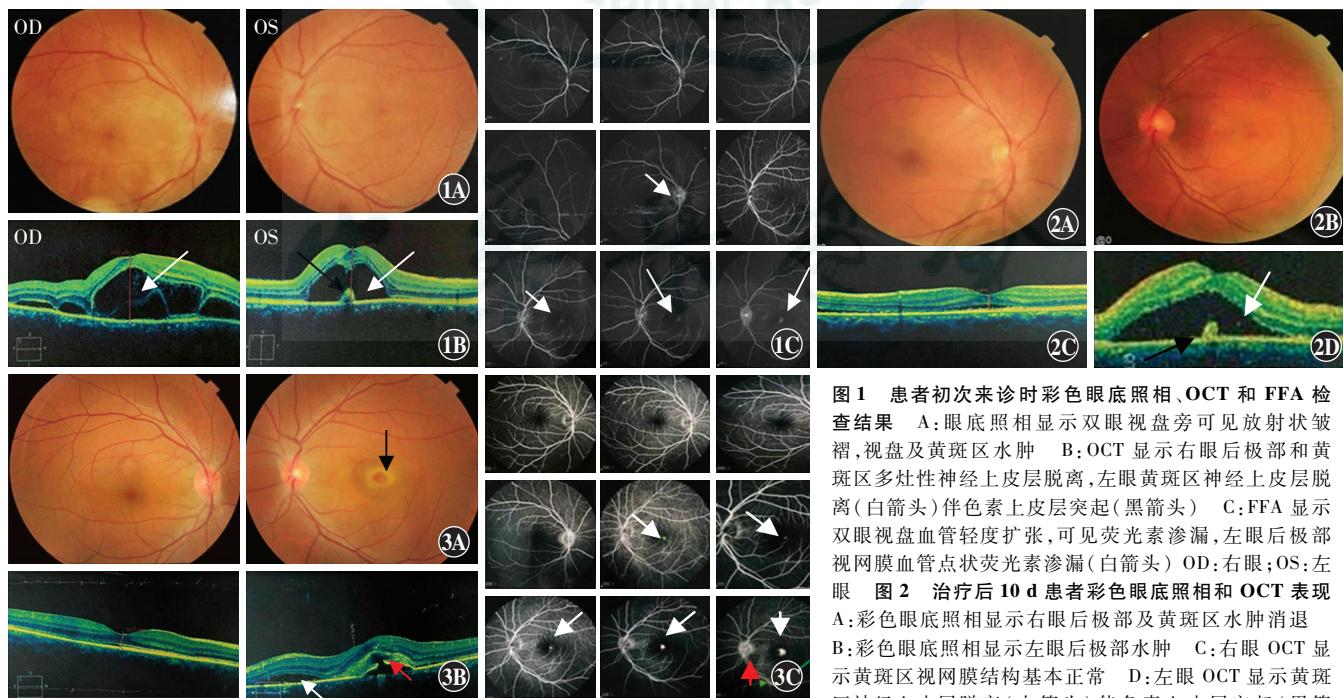


图1 患者初次来诊时彩色眼底照相、OCT 和 FFA 检查结果 A:眼底照相显示双眼视盘旁可见放射状皱褶,视盘及黄斑区水肿 B:OCT 显示右眼后极部和黄斑区多灶性神经上皮层脱离,左眼黄斑区神经上皮层脱离(白箭头)伴色素上皮层突起(黑箭头) C:FFA 显示双眼视盘血管轻度扩张,可见荧光素渗漏,左眼后极部视网膜血管点状荧光素渗漏(白箭头) OD:右眼;OS:左眼

图2 治疗后10d患者彩色眼底照相和OCT表现 A:彩色眼底照相显示右眼后极部及黄斑区水肿消退 B:彩色眼底照相显示左眼后极部水肿 C:右眼OCT显示黄斑区视网膜结构基本正常 D:左眼OCT显示黄斑区神经上皮层脱离(白箭头)伴色素上皮层突起(黑箭头)

头) 图3 3个月后患者彩色眼底照相、OCT 和 FFA 表现 A:彩色眼底照相显示右眼正常,左眼见黄斑区渗出性病灶(黑箭头) B:OCT 检查显示右眼黄斑区视网膜结构正常,左眼黄斑区神经上皮层脱离(白箭头)及色素上皮层脱离伴色素上皮层断裂(红箭头) C:FFA 检查显示右眼表现正常,左眼黄斑区见点状高荧光(白箭头),下方视网膜及血管呈节段状荧光染色(绿箭头),双眼视盘荧光增强(红箭头)