

- [21] Wonneberger W, Sterner B, MacLean U, et al. Repeated same-day versus single tomography measurements of keratoconic eyes for analysis of disease progression[J]. *Cornea*, 2018, 37(4): 474-479. DOI: 10.1097/ICO.0000000000001513.
- [22] Guber I, McAlinden C, Majo F, et al. Identifying more reliable parameters for the detection of change during the follow-up of mild to moderate keratoconus patients[J]. *Eye Vis (Lond)*, 2017, 4: 24. DOI: 10.1186/s40662-017-0089-3.
- [23] Duncan JK, Belin MW, Borgstrom M. Assessing progression of keratoconus; novel tomographic determinants[J/OL]. *Eye Vis (Lond)*, 2016, 3: 6 [2023-12-20]. <http://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26973847>. DOI: 10.1186/s40662-016-0038-6.
- [24] Kreps EO, Jimenez-Garcia M, Issarti I, et al. Repeatability of the Pentacam HR in various grades of keratoconus[J]. *Am J Ophthalmol*, 2020, 219: 154-162. DOI: 10.1016/j.ajo.2020.06.013.
- [25] Arbelaez MC, Versaci F, Vestri G, et al. Use of a support vector machine for keratoconus and subclinical keratoconus detection by topographic and tomographic data[J]. *Ophthalmology*, 2012, 119(11): 2231-2238. DOI: 10.1016/j.ophtha.2012.06.005.
- [26] Çiçek A, Demirtaş AA, Özsaygılı C, et al. Diurnal variation of anterior segment parameters handled with Scheimpflug imaging in keratoconus patients[J]. *Int Ophthalmol*, 2020, 40(6): 1481-1485. DOI: 10.1007/s10792-020-01315-6.
- [27] Ambrósio R Jr, Caiado AL, Guerra FP, et al. Novel pachymetric parameters based on corneal tomography for diagnosing keratoconus[J]. *J Refract Surg*, 2011, 27(10): 753-758. DOI: 10.3928/1081597X-20110721-01.
- [28] Kanellopoulos AJ, Asimellis G. Revisiting keratoconus diagnosis and progression classification based on evaluation of corneal asymmetry indices, derived from Scheimpflug imaging in keratoconic and suspect cases[J]. *Clin Ophthalmol*, 2013, 7: 1539-1548. DOI: 10.2147/OPHT.S44741.
- [29] Pahuja N, Shetty R, Subbiah P, et al. Corneal densitometry; repeatability in eyes with keratoconus and postcollagen cross-linking[J]. *Cornea*, 2016, 35(6): 833-837. DOI: 10.1097/ICO.0000000000000800.

(收稿日期:2024-01-20 修回日期:2024-08-14)

(本文编辑:张宇 骆世平)

· 病例报告 ·

先天性单纯性视网膜色素上皮错构瘤伴黄斑裂孔一例

闫淑 杜敏 杨凯转

郑州市第二人民医院眼科, 郑州 450006

通信作者: 闫淑, Email: yanshu8302@126.com

基金项目: 河南省医学科技攻关联合共建项目(LHGJ20220819)

Congenital simple hamartoma of retinal pigment epithelium with macular hole: a case report

Yan Shu, Du Min, Yang Kaizhuan

Department of Ophthalmology, Zhengzhou Second Hospital, Zhengzhou 450006, China

Corresponding author: Yan Shu, Email: yanshu8302@126.com

Fund program: Medical Science and Technology Joint Construction Project of Henan Province (LHGJ20220819)

DOI: 10.3760/cma.j.cn115989-20210528-00327

患者,女,50岁,因右眼视力下降伴视物中心黑影遮挡1个月于2019年11月25日就诊于郑州市第二人民医院眼科。患者自述视力好,体健,无高血压、糖尿病等全身病病史,无近亲结婚史及家族遗传病史。入院视力检查右眼0.3,左眼0.8;双眼前节未见明显异常;右眼黄斑中心凹偏颞下方见约0.5个视盘大小的圆形棕黑色隆起、边界清晰,左眼未见明显异常(图1)。荧光素血管造影(fundus fluorescein angiography, FFA)检查显示右眼动脉期瘤体呈低荧光,静脉期瘤体内荧光开始充盈,晚期瘤体周围视网膜轻度荧光素渗漏,瘤体周围可见1条滋养动脉和2条引流静脉,并且静脉轻度迂曲扩张(图2)。光学相干断层扫描(optical coherence tomography, OCT)检查显示,黄斑中心凹处神经上皮层内层断裂,层间见暗区,椭圆体、肌样体、嵌合体、光感受器外节各层信号不连续;瘤体神经上皮层隆起,由内向外依次为内界膜、神经纤维层,其下为瘤体信号,信号较强,并遮蔽下方各层组织信号(图3)。光学相干断层扫描血流成像(optical coherence tomography angiography, OCTA)显示视网膜浅层视网膜黄斑拱环结构不完整,瘤体处呈低信号,瘤

体内见血管网,瘤体周围可见滋养动脉和引流静脉;视网膜深层瘤体处呈低信号,瘤体内见血管网(图4)。B型超声显示黄斑区见约0.92 mm×1.51 mm大小的强回声结节(图5)。诊断:1.先天性单纯性视网膜色素上皮错构瘤;2.黄斑裂孔。经过讨论,建议患者行玻璃体切割联合内界膜剥除,并将瘤体切除,但患者拒绝治疗。

讨论:先天性单纯性视网膜色素上皮错构瘤(congenital simple hamartoma of the retinal pigment epithelium, CSHRPE)是一种罕见的眼内良性肿瘤,1981年由Laqua首次报道^[1]。CSHRPE位于黄斑区,呈较小隆起的黑色病灶,其周围可见滋养视网膜动脉及引流静脉轻度迂曲、扩张,伴或不伴有玻璃体视网膜牵拉;多数患者常无症状,视力长期稳定,当瘤体引起玻璃体视网膜牵拉引起黄斑水肿或黄斑裂孔时,会出现视力下降^[1-3]。

本例患者病灶位于黄斑中心凹颞下方,并且引流静脉轻度迂曲、扩张,伴有玻璃体视网膜牵拉并出现黄斑裂孔,故患者出现视力下降,符合CSHRPE临床特征。需与孤立型先天性视网

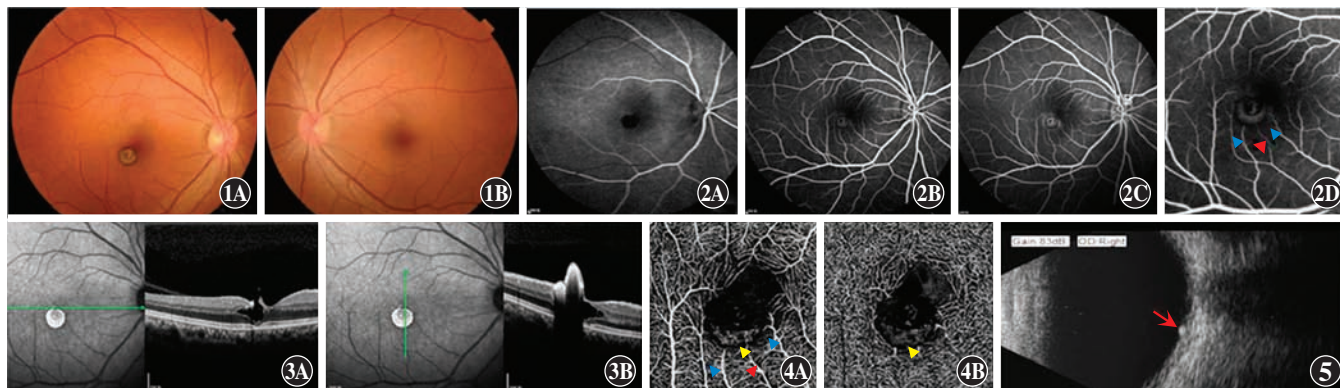


图 1 双眼眼底照相 A:右眼 黄斑中心凹偏颞下方一边界清楚的棕色结节,中心略红 B:左眼 眼底情况正常 图 2 右眼 FFA 图像 A:动脉期呈低荧光 B:早期中心及中周部逐渐出现强荧光 C:晚期荧光增强,周围轻度荧光素渗漏 D:C 图的放大图,可见滋养动脉(红色三角)和引流静脉(蓝色三角),静脉轻度迂曲 图 3 右眼 OCT 图像 A:神经上皮层内层断裂 B:视网膜隆起,瘤体信号较强,遮挡其后各层组织信号 图 4 右眼 OCTA 图像 A:视网膜浅层 可见滋养动脉(红色三角)和引流静脉(蓝色三角)和瘤体内血管网(黄色三角) B:视网膜深层 可见瘤体内血管网(黄色三角) 图 5 右眼 B 型超声图像 可见一处约 0.92 mm×1.51 mm 大小的强回声结节(红色箭头)

膜色素上皮肥大 (congenital hypertrophy of retinal pigment epithelium, CHRPE)、视网膜和视网膜色素上皮联合错构瘤 (combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium, CHRRPE) 及视网膜色素上皮 (retinal pigment epithelium, RPE) 肿瘤相鉴别。CHRPE 为孤立的、平坦的类圆形黑色病灶,病灶中常可见色素萎缩灶,通常位于中周部,极少发生在黄斑区及视盘周围;OCT 表现为 RPE 层信号增强,外核层及光感受器外节信号缺失;FFA 表现为荧光遮蔽,如有色素萎缩灶,可伴透见荧光^[2,4]。CHRRPE 多为灰白色隆起,伴有血管迂曲及纤维膜形成^[2]。RPE 肿瘤常伴有视网膜内及视网膜下渗出和渗出性视网膜脱离,一些肿瘤还可以出血形成玻璃体积血^[5]。CSHRPE 为小的黑色隆起病灶,好发于黄斑区,一般无出血及渗出;OCT 表现为神经上皮层隆起,信号增强,遮挡后方各层信号;FFA 表现为早期低荧光,中心可见强荧光,晚期可出现荧光素渗漏。

CSHRPE 的发病机制尚不明确。Gass^[2] 根据其临床特征,推测有 3 种类型:1 型病变仅累及视网膜表面;2 型病变累及视网膜神经上皮层全层,并向视网膜表面延伸;3 型病变累及视网膜神经上皮层全层,并向视网膜表面延伸,表面血管化。Barnes 等^[6] 通过玻璃体切割术将瘤体切除,术后病理示瘤体内为增生肥大的 RPE 细胞,外围 RPE 细胞发生了纤维化化生,表面附着的有胶质细胞和内界膜。而 Holz 等^[7] 认为瘤体由 RPE 细胞和血管组成。本例患者 FFA 早期瘤体中心及中周部逐渐出现强荧光,提示瘤体内有血管成分,OCTA 示网膜浅层和深层瘤体内均可见血管网,进一步印证了瘤体表面的血管化和瘤体内有血管成分,与 Gass^[2] 所描述的 3 型病变相一致,其可能与患者瘤体生长时间较长有关。Barnes 等^[6] 对玻璃体切割术后 CSHRPE 患者黄斑区进行 OCT 检查发现,椭圆体、光感受器外节、嵌合体光带紊乱,RPE 层光带变薄,说明肿瘤并未累及 RPE 层,故推测错构瘤是胚胎时期 RPE 细胞向视网膜表面迁移所产生的。本例患者的 OCT 图像也提示瘤体位于神经上皮层。同时 Pujari 等^[8] 也认为 CHRPE 是神经上皮层内的局灶性病变,并根据异位细胞数量的不同表现为神经上皮层内、全层病变或突出视网膜表面的病灶。这与

GASS 所描述的 3 种临床类型相一致。

病灶长期稳定,无需治疗,需随访观察。当伴有玻璃体视网膜牵拉,引起黄斑裂孔,严重影响患者视力时,可考虑玻璃体切割术。Barnes 等^[6] 报道 1 例患者行玻璃体切割术以解除玻璃视网膜牵拉并将病灶全部切除,术后视力略有改善。同时 Bach 等^[9] 报道 1 例 CSHRPE 伴黄斑水肿患者,进行血管内皮生长因子治疗,OCT 示黄斑水肿较治疗前减轻,视力由 0.6 提高至 0.8。

参考文献

- [1] Laqua H. Tumors and tumor-like lesions of the retinal pigment epithelium [J]. *Ophthalmologica*, 1981, 183 (1): 34-38. DOI: 10.1159/000309131.
- [2] Gass JD. Focal congenital anomalies of the retinal pigment epithelium [J]. *Eye (Lond)*, 1989, 3 (Pt 1): 1-18. DOI: 10.1038/eye.1989.2.nn.
- [3] Shields CL, Shields JA, Marr BP, et al. Congenital simple hamartoma of the retinal pigment epithelium; a study of five cases [J]. *Ophthalmology*, 2003, 110(5): 1005-1011. DOI: 10.1016/S0161-6420(03)00087-3.
- [4] Shields CL, Materin MA, Shields JA. Review of optical coherence tomography for intraocular tumors [J]. *Curr Opin Ophthalmol*, 2005, 16(3): 141-154. DOI: 10.1097/01.icu.0000158258.01681.40.
- [5] Shields JA, Shields CL, Gündüz K, et al. Neoplasms of the retinal pigment epithelium: the 1998 Albert Ruedemann, Sr, memorial lecture, Part 2 [J]. *Arch Ophthalmol*, 1999, 117(5): 601-608. DOI: 10.1001/archophth.117.5.601.
- [6] Barnes AC, Goldman DR, Laver NV, et al. Congenital simple hamartoma of the retinal pigment epithelium; clinical, optical coherence tomography, and histopathological correlation [J]. *Eye (Lond)*, 2014, 28 (6): 765-766. DOI: 10.1038/eye.2014.49.
- [7] Holz FG, Alexandridis E, Völcker HE, et al. Spontaneous incomplete avulsion of juxtafoveal retinal pigment epithelial hamartoma [J]. *Arch Ophthalmol*, 2001, 119(6): 903-907.
- [8] Pujari A, Agarwal D, Chawla R, et al. Congenital simple hamartoma of the retinal pigment epithelium: What is the probable cause? [J]. *Med Hypotheses*, 2019, 123: 79-80. DOI: 10.1016/j.mehy.2018.12.019.
- [9] Bach A, Gold AS, Villegas VM, et al. Simple hamartoma of the retinal pigment epithelium with macular edema [J]. *Optom Vis Sci*, 2015, 92(4 Suppl 1): S48-S50. DOI: 10.1097/OPX.0000000000000534.

(收稿日期:2024-01-30 修回日期:2024-08-24)

(本文编辑:张宇 骆世平)