

human ciliary body during accommodation [J]. Chin J Ophthalmol, 2004, 40(9): 590-596. DOI: 10. 3760/j. issn: 0412-4081. 2004. 09. 005.

(收稿日期:2025-03-14 修回日期:2025-06-19)

(本文编辑:张宇 骆世平)

· 病例报告 ·

先天性视网膜巨血管症 2 例:扫频源 OCT 和 OCTA 影像特征

吴鹏伟 郭晓红 雷博

河南省人民医院眼科 郑州大学人民医院眼科 河南省立眼科医院,郑州 450003

通信作者:雷博,Email:bolei99@126. com

Two cases with congenital retinal macrovessel: imaging characteristics on swept-source OCT and OCTA

Wu Pengwei, Guo Xiaohong, Lei Bo

Department of Ophthalmology, Henan Provincial People's Hospital, Zhengzhou University People's Hospital,

Henan Eye Hospital, Zhengzhou 450003, China

Corresponding author: Lei Bo, Email: bolei99@126. com

DOI: 10. 3760/cma. j. cn115989-20210823-00474

患者 1, 女, 7 岁, 因体检发现左眼视力不佳 1 周至河南省立眼科医院就诊。既往体健, 母亲孕期无感染史, 足月产, 无宫内缺氧史, 家族中无类似病史。眼部常规检查: 双眼眼球震颤, 矫正视力右眼 1.0, 左眼 0.3; 眼压右眼 20 mmHg (1 mmHg = 0.133 kPa), 左眼 16 mmHg; 双眼前节未见异常。右眼底检查正常; 左眼彩色眼底照相发现颞下分支视网膜静脉走行异常, 分支呈树枝状侵入黄斑区, 中心凹光反射消失 (图 1A)。共聚焦扫描高亮度眼底镜 (confocal scanning superluminescent ophthalmoscope, cSSO) 检查发现颞下分支视网膜静脉穿出视乳头处管径明显增粗, 颞下静脉第 2 次分叉后, 向上走行并分叉, 其中一支继续分叉并跨越黄斑区, 另一支向黄斑颞侧走行, 众多分支延伸呈花树状 (图 1B)。扫频源光学相干断层扫描 (swept source-optical coherence tomography, SS-OCT) 检查发现左眼黄斑视网膜内表面膜状高反射信号, 黄斑神经上皮层增厚, 中心凹抬高, 异常走行视网膜静脉及其分支位于视网膜浅层和深层 (图 1C)。临床诊断: 左眼先天性巨血管症 (congenital retinal macrovessel, CRM)。

患者 2, 女, 76 岁, 因双眼视物模糊半年至河南省立眼科医院就诊。眼部常规检查: 矫正视力右眼 0.6, 左眼 0.2; 眼压右眼 13 mmHg, 左眼 14 mmHg; 双眼晶状体混浊, 余眼前节未见异常。眼底检查右眼异常视网膜大血管自颞上发出向黄斑延伸, 环绕中心凹颞侧, 无渗出或出血 (图 2); 左眼底正常。扫频源光学相干断层扫描血管成像 (optical coherence tomography

angiography, OCTA) 显示右眼视网膜异常血管环绕中心凹颞侧, 中心凹无血管区 (foveal avascular zone, FAZ) 形态不规则, 在浅层血管网水平, 清晰显示异常大血管的主干及分支, 并表明血管来源于静脉; 异常大血管从浅层向深层逐渐长入, 并不断分叉、延伸, 而正常视网膜的大血管仅局限于浅层血管网 (图 3)。临床诊断: 右眼 CRM。

讨论: CRM 是一种眼底罕见的先天性异常粗大的视网膜血管疾病。血管可供应或回流视网膜水平缝上下两侧的血流。粗大血管通常起源于单侧静脉, 在少数情况下起源于动脉, 也可以是动脉和静脉^[1-3], 对视力影响很小。当 CRM 累及黄斑中心凹或伴有并发症时, 可致视力下降。以往 CRM 常需要使用荧光血管造影检查确诊^[4]。本文应用 SS-OCT 和 OCTA 成功诊断 2 例 CRM。

国内外对 CRM 的报道并不多见。因多数患者视力并未受到影响, 因此可能不会就医。在临床工作中, CRM 多为偶然发现或合并并发症致视力下降而被发现。偶然发现的 CRM 患者, 通常视力正常, 眼底可见异常视网膜大血管, 荧光血管造影检查未见渗漏, 随访病情稳定, 无需治疗。视力下降的 CRM 患者, 相关的报道大多数与异常血管累及黄斑或出现并发症有关, 如合并黄斑出血、黄斑囊样水肿、黄斑神经上皮浆液性脱离、玻璃体出血、视网膜动脉或静脉阻塞或异常血管穿过黄斑中心凹无血管区。Chawla 等^[5]报道了 1 例 CRM, 患者自幼单眼视力不佳, 推测与 FAZ 扭曲有关。Goel 等^[6]报道了 1 例先

天性视网膜大血管继发玻璃体出血导致视力下降的病例, 强调了这种异常视网膜血管的潜在出血并发症。Ipek 等^[7]报道了一例 13 岁男性单侧 CRM 合并黄斑囊样水肿伴黄斑神经上皮浆液性脱离患者, 其黄斑水肿在 6 周内自发消退。Pichi 等^[8]对 CRM 进行了迄今规模最大的研究, 其报道的 49 例患者中

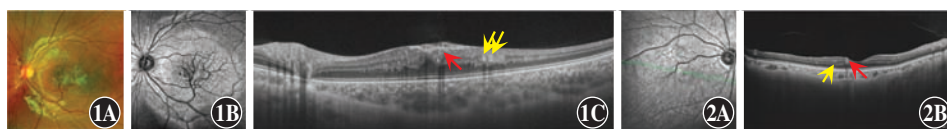


图 1 患者 1 患眼检查图像 A: 彩色眼底照相示颞下分支视网膜静脉走行异常, 呈树枝状侵入黄斑区 B: cSSO 扫描显示颞下分支视网膜静脉增粗、走行异常, 侵入黄斑区, 向上呈树枝状跨越黄斑区 C: OCT 示黄斑视网膜内表面膜状高反射信号, 黄斑神经上皮层增厚, 中心凹抬高。异常走行的视网膜静脉及其分支位于视网膜浅层 (红色箭头) 和深层 (黄色箭头) 图 2 患者 2 患眼检查图像 A: cSSO 扫描示异常的视网膜大血管自颞上发出向黄斑延伸, 环绕中心凹颞侧 B: OCT 示黄斑中心凹结构正常, 异常走行的视网膜血管位于视网膜浅层 (红色箭头) 和深层 (黄色箭头)

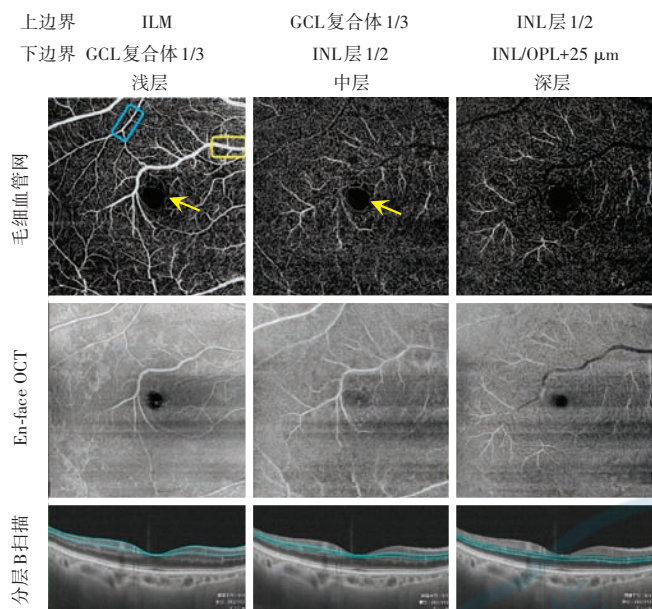


图3 例2患者患眼扫频源 OCTA 检查图像(6 mm×6 mm) 浅层血管网显示异常大血管的主干及分支。动脉周围有无毛细血管区(蓝色方框),静脉周围有丰富的毛细血管(黄色方框),因此,此异常大血管为静脉。中层毛细血管网显示异常血管从浅层向深层长入的过渡。深层毛细血管网显示多个分支起源于大血管的主干,并指向外丛状层水平。这些血管分支在与深层血管丛的毛细血管融合之前进一步水平延伸和分叉。异常大血管及其分支环绕中心凹,FAZ 形态不规则(黄色箭头)

39 例(80%)患者无眼部并发症,10 例(20%)伴有视网膜并发症,12 例(24%)在核磁共振检查中发现了大脑静脉畸形,提示该病可能为全身疾病的一部分。本研究中,第 1 例患者视力受损,可能与异常血管穿过黄斑中心凹有关,与 Chawla 等^[5]报道的 1 例 CRM 患者自幼单眼视力不佳的原因相似。因患者 1 存在眼球震颤和对造影剂过敏,未行 OCTA 和 FFA 检查,由于患者并无明显黄斑水肿、出血等异常,暂给予临床观察。第 2 例患者行白内障术前检查偶然发现右眼 CRM,因没有明显的其他临床并发症,未行 FFA 检查,仅 OCTA 表现 FAZ 不规则,其视力下降与白内障混浊程度相当。

在本报道中,SS-OCT 和 OCTA 对 CRM 的诊断起到了关键作用。OCT 可显示异常血管在视网膜内的具体位置及深浅和黄斑结构信息。OCTA 是视网膜血管可视化的检查,是一种快速、无创且不需要注射荧光素的可靠工具^[9]。OCTA 还具有对浅层和深层的毛细血管进行非侵入性单独成像的优势^[10-11],能清晰显示异常血管在浅层和深层的分界和走行。在 OCTA 分层图像中,正常视网膜大血管仅局限于浅层血管网,而异常大血管可在浅层血管网、中层毛细血管网、深层毛细血管网显现,并存在从浅层向深层逐渐长入的过程。此外,依据动脉周围有无毛细血管区,静脉周围有丰富的毛细血管的特点^[12],还可通过 OCTA 判断异常大血管的来源。

传统 FFA 诊断 CRM 的核心价值在于动态血流评估,但其有创性和难以精确定位血管层次是主要短板。而 SS-OCT 和 OCTA 弥补了传统方法的不足,可快速、无创显示 CRM 异常血管的起源、走行并精确定位异常血管所处的视网膜层次(如浅

层、深层或贯穿多层),直观区分动脉还是静脉来源,并可判断是否存在毛细血管扩张、稀疏或无灌注区,对于评估潜在并发症风险有重要意义。因此对于一个典型的 CRM,凭借“眼底彩照+SS-OCT+OCTA”组合可以在无创的情况下做出明确诊断。

由于 CRM 血管增粗、迂曲、走行异常,应与视网膜血管瘤、视网膜分支静脉阻塞及先天性视网膜血管迂曲等疾病相鉴别:(1)视网膜血管瘤 视网膜血管瘤与粗大、迂曲的动静脉相伴行,延伸至周边视网膜,末端有一个大而圆的瘤体;OCTA 显示视网膜血管迂曲、粗大,但血管浅层和深层分层正常,瘤体在浅层血管网可显示具体形态。(2)视网膜分支静脉阻塞 视网膜静脉阻塞远端血管迂曲、扩张,所属区域有出血和渗出;OCTA 显示阻塞的静脉区域血管迂曲稀疏,出现无灌注区,而 CRM 无灌注区。(3)先天性视网膜血管迂曲 视网膜血管自视盘分支发出至终末小血管均走行迂曲呈“蛇形”,视网膜动脉、静脉和动静脉均可迂曲,但血管不会横跨黄斑区。

综上,本文报道了 2 例 CRM 患者的 SS-OCT 和 OCTA 的影像表现,提高了对 CRM 的认识。对于未能行 FFA 检查的患者,OCT 及 OCTA 可为 CRM 的诊断提供重要依据。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

- [1] Brown GC, Donoso LA, Magargal LE, et al. Congenital retinal macrovessels[J]. Arch Ophthalmol, 1982, 100(9): 1430-1436. DOI: 10.1001/archoph.1982.01030040408006.
- [2] Ceylan OM, Gullulu G, Akin T, et al. Congenital retinal macrovessel: atypical presentation using optical coherence tomography[J]. Int Ophthalmol, 2011, 31(1): 55-58. DOI: 10.1007/s10792-010-9402-z.
- [3] Ghasemzadeh F, Alemzadeh SH, Barkhordari HR, et al. Congenital macular macrovessels: a case report and review of the literature[J]. Iran J Ophthalmol, 2010, 22(3): 61.
- [4] Petropoulos IK, Petkou D, Theoulakis PE, et al. Congenital retinal macrovessels: description of three cases and review of the literature[J]. Klin Monbl Augenheilkd, 2008, 225(5): 469-472. DOI: 10.1055/s-2008-1027265.
- [5] Chawla R, Bypareddy R, Tripathy K, et al. Optical coherence tomography angiography imaging of congenital retinal macrovessel[J]. Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina, 2016, 47(10): 972-973. DOI: 10.3928/23258160-20161004-14.
- [6] Goel N, Kumar V, Ghosh B. Congenital retinal macrovessel associated with vitreous hemorrhage[J]. J AAPOS, 2017, 21(1): 83-85. DOI: 10.1016/j.jaapos.2016.09.018.
- [7] Ipek SC, Kavukcu S, Men S, et al. Multimodal imaging features of a spontaneously resolved unilateral congenital macrovessel-related macular edema in a 13-year-old boy[J]. GMS Ophthalmol Cases, 2020, 10: Doc40. DOI: 10.3205/oc000167.
- [8] Pichi F, Freund KB, Ciardella A, et al. Congenital retinal macrovessel and the association of retinal venous malformations with venous malformations of the brain[J]. JAMA Ophthalmol, 2018, 136(4): 372-379. DOI: 10.1001/jamaophthalmol.2018.0150.
- [9] Shahlaee A, Pefkianaki M, Hsu J, et al. Measurement of foveal avascular zone dimensions and its reliability in healthy eyes using optical coherence tomography angiography[J]. Am J Ophthalmol, 2016, 161: 50-55. DOI: 10.1016/j.ajo.2015.09.026.
- [10] Spaide RF, Klancnik JM Jr, Cooney MJ. Retinal vascular layers imaged by fluorescein angiography and optical coherence tomography angiography[J]. JAMA Ophthalmol, 2015, 133(1): 45-50. DOI: 10.1001/jamaophthalmol.2014.3616.
- [11] Jia Y, Bailey ST, Hwang TS, et al. Quantitative optical coherence tomography angiography of vascular abnormalities in the living human eye[J]. Proc Natl Acad Sci U S A, 2015, 112(18): E2395-2402. DOI: 10.1073/pnas.1500185112.
- [12] 张惠蓉. 眼底病图谱[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2007: 69-71.

(收稿日期: 2025-01-28 修回日期: 2025-09-06)

(本文编辑: 张宇 骆世平)