

- [45] Rossi E, Zizzari IG, Di Filippo A, et al. Circulating immune profile can predict survival of metastatic uveal melanoma patients: results of an exploratory study [J]. Hum Vaccin Immunother, 2022, 18 (3) : 2034377. DOI:10.1080/21645515.2022.2034377.
- [46] Heppt MV, Heinzerling L, Kähler KC, et al. Prognostic factors and outcomes in metastatic uveal melanoma treated with programmed cell death-1 or combined PD-1/cytotoxic T-lymphocyte antigen-4 inhibition [J]. Eur J Cancer, 2017, 82 : 56–65. DOI:10.1016/j.ejca.2017.05.038.
- [47] Waninger JJ, Fecher LA, Lao C, et al. Prognostic hematologic biomarkers following immune checkpoint inhibition in metastatic uveal melanoma [J]. Cancers (Basel), 2022, 14 (23) : 5789. DOI:10.3390/cancers14235789.
- [48] Bao R, Surriga O, Olson DJ, et al. Transcriptional analysis of metastatic uveal melanoma survival nominates NRPI as a therapeutic target [J]. Melanoma Res, 2021, 31 (1) : 27–37. DOI:10.1097/CMR.0000000000000701.
- [49] Saint-Ghislain M, Derrien AC, Geoffrois L, et al. MBD4 deficiency is predictive of response to immune checkpoint inhibitors in metastatic uveal melanoma patients [J]. Eur J Cancer, 2022, 173 : 105–112. DOI:10.1016/j.ejca.2022.06.033.
- [50] 李洋, 冯宇, 刘月明, 等. BAP1、FOXO3 和 ITPR2 基因表达变化与葡萄膜黑色素瘤转移和预后关联分析 [J]. 中华实验眼科杂志, 2021, 39 (8) : 700–707. DOI:10.3760/cma.j.cn115989-20200714-00495.
- [51] Li Y, Feng Y, Liu MY, et al. Relationship between BAP1, FOXO3 and ITPR2 gene expression and metastasis and prognosis of uveal melanoma [J]. Chin J Exp Ophthalmol, 2021, 39 (8) : 700–707. DOI:10.3760/cma.j.cn115989-20200714-00495.
- [52] Koch E, Petzold A, Wessely A, et al. Immune checkpoint blockade for metastatic uveal melanoma: patterns of response and survival according to the presence of hepatic and extrahepatic metastasis [J]. Cancers (Basel), 2021, 13 (13) : 3359. DOI:10.3390/cancers13133359.
- [53] Koch E, Petzold A, Wessely A, et al. Clinical determinants of long-term survival in metastatic uveal melanoma [J]. Cancer Immunol Immunother, 2022, 71 (6) : 1467–1477. DOI:10.1007/s00262-021-03090-4.
- [54] Leyvraz S, Konietzschke F, Peuker C, et al. Biomarker-driven therapies for metastatic uveal melanoma: a prospective precision oncology feasibility study [J]. Eur J Cancer, 2022, 169 : 146–155. DOI:10.1016/j.ejca.2022.04.004.

(收稿日期:2025-01-12 修回日期:2025-08-09)

(本文编辑:张宇 骆世平)

· 病例报告 ·

错构瘤合并玻璃体积血诊疗 1 例

任晴 韩宁 于澎

吉林大学第二医院眼底病科, 长春 130000

任晴现在洛阳市第一人民医院, 洛阳 471002

通信作者: 于澎, Email: ypeng@jlu.edu.cn

Combined choroidal and retinal pigment epithelial hamartoma with vitreous hemorrhage: a case report

Ren Qing, Han Ning, Yu Peng

Department of Ocular Fundus, The Second Norman Bethune Hospital of Jilin University, Changchun 130000, China

Ren Qing now works at the Luoyang First People's Hospital, Luoyang 471002, China

Corresponding author: Yu Peng, Email: ypeng@jlu.edu.cn

DOI:10.3760/cma.j.cn115989-20220919-00436

患者男, 33 岁, 因右眼视力下降 8 天就诊于吉林大学第二医院。既往史: 否认高血压、糖尿病等全身性疾病, 否认风湿免疫系统疾病; 入院行免疫学检查排除结核、艾滋病等传染性疾病; 否认家族遗传病史; 无宠物喂养史, 无食生肉史, 无养殖场或屠宰场工作史及弓形虫感染家族史; 父母非近亲结婚。入院后行专科查体: 视力右眼 0.5, 左眼 1.0; 眼压右眼 14 mmHg (1 mmHg=0.133 kPa), 左眼 15 mmHg; 双眼眼前节及左眼眼底检查未见异常, 右眼玻璃体积血, 视盘正下方见视网膜下黄白色隆起病灶, 突入玻璃体腔, 边缘不规则, 病灶表面见增生膜, 牵拉致其周视网膜浅脱离, 病灶旁血管迂曲闭塞; 颞侧周边视网膜可见一马蹄样裂孔, 大小约 1 视盘直径, 裂孔周围视网膜小范围脱离 (图 1)。光学相干断层扫描检查显示病灶处视网膜增厚, 视网膜内结构紊乱呈高反射, 其后伴低反射暗区 (图 2); 右眼彩色多普勒超声显示玻璃体腔弱中点状及带状回声, 动度 (++) , 后运动 (++) , 眼底球壁不均匀增厚, 可见增生, 牵拉带状隆起, 视盘边缘可见中强斑状回声, 光斑后可见声影

(图 3)。初步诊断为玻璃体积血 (右), 并行右眼后入路玻璃体切割术+玻璃体腔填充术+视网膜病损激光凝固术, 术中尽可能分离并切除病灶表面增生膜, 予以激光封闭颞侧裂孔及病灶周围视网膜, 玻璃体腔注入硅油。术中留取玻璃体液行病原微生物宏基因检测: 细菌、病毒、真菌、寄生虫、特殊病原体 (包括分支杆菌、支原体/衣原体等) 结果均为阴性 (北京智德医学检验所), 排除眼部寄生虫病。术后 12 d 复诊时行荧光素眼底血管造影 (fundus fluorescein angiography, FFA)+吲哚菁绿血管造影 (indocyanine green angiography, ICGA) 检查, 右眼视盘下方见约 1.5 视盘直径血管病变, 周边色素紊乱、萎缩, FFA 可见视盘下方血管走行扭曲, 荧光素渗漏, ICGA 可见视盘下方持续低荧光 (图 4)。最终确诊为视网膜及视网膜色素上皮联合错构瘤 (combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium, CHRRPE)。3 个月后患者再次入院行玻璃体硅油取出手术, 术后视网膜复位良好, 瘤体稳定, 周围激光斑包绕, 大小无明显改变。



图1 术前患眼广角眼底照相 视盘正下方黄白色隆起病灶,颞上方周边部视网膜可见一马蹄样裂孔,大小约1个视盘直径,裂孔周围视网膜小范围脱离 图2 术前患眼光学相干断层扫描图像 可见病灶处视网膜增厚,视网膜内结构紊乱呈高反射,后伴低反射暗区 图3 术前患眼彩色多普勒超声图像 玻璃体腔可见弱中点状及带状回声,动度(++),后运动(++),眼底球壁不均匀增厚,可见增生,牵拉带状隆起,视盘边缘可见中强斑状回声,光斑后可见声影 图4 术后患眼 FFA 和 ICGA 图像 A:静脉期 FFA 可见病灶处血管走行扭曲,病灶隆起呈强荧光 B:ICGA 可见病灶处持续低荧光 C:静脉期 FFA 可见颞上方裂孔处视网膜小范围脱离,波及视网膜末梢毛细血管

讨论:CHRRPE 是临床少见的先天性良性视网膜肿瘤,由 Gass 于 1973 年首次报道^[1],好发于儿童,但也可见于中青年人或老年人^[2];常单眼发病,少数病例可伴有 II 型或 I 型神经纤维瘤病^[3];CHRRPE 症状多为无痛性视力下降,斜视,也可无任何症状,具体症状主要取决于病灶部位。本例患者因玻璃体积血致无痛性视力下降就诊,专科查体时发现眼底视盘下方黄白色病灶。典型的 CHRRPE 多为视盘或者后极部视网膜的轻度隆起,表面附着增生膜,其牵拉常导致血管扭曲,严重者可出现黄斑水肿、黄斑裂孔、视网膜脱离甚至玻璃体积血^[4-5]。本例患者眼底病灶位于视盘下方,表面有增生膜,牵拉致血管迂曲闭塞,病灶周围视网膜浅脱离,颞侧周边视网膜可见裂孔,裂孔处视网膜小范围脱离,术后眼底造影提示颞上方裂孔处视网膜末梢血管累及,且术中撕除错构瘤表面增生膜时未见出血,故考虑本例患者玻璃体积血由裂孔所致。CHRRPE 常见的 FFA 表现为造影早期病变部位不同程度的遮蔽荧光,病变部位视网膜大血管明显迂曲、变形,在造影中、晚期可发生瘤体内荧光素渗漏,微血管瘤及细小血管呈针尖样、点状强荧光,而病变周围受牵拉血管无明显渗漏^[6]。本例患者术后 FFA 晚期瘤体内荧光素明显渗漏呈强荧光,周围细小血管渗漏呈点状荧光,考虑与手术中撕除表面增生膜时不可避免地损伤瘤体表面有关。非典型 CHRRPE 病例可能误诊为眼弓形虫病,后者也多为单眼发病,是弓形虫感染引起的坏死性视网膜脉络膜炎症,本质为感染性眼内炎;眼部查体多有前节反应,房水混浊、角膜后沉着物,活动期玻璃体细胞、炎性混浊明显,越接近病灶处玻璃体炎性混浊越重(雾中头灯样)。FFA 及眼内液检查是鉴别诊断的重要辅助方法。

单纯 CHRRPE 生长缓慢,可合并黄斑区水肿,视网膜浅脱离、出血甚至玻璃体积血等,但极为少见,若不合并其他眼底病变一般无需治疗,由于增生膜牵拉导致视网膜裂孔或玻璃体积血影响视力时,常需行玻璃体切割术。本例 CHRRPE 患者合并玻璃体积血考虑是 2 种疾病的偶然并发,玻璃体积血的原因仍倾向于为颞侧视网膜裂孔所致。本例患者行玻璃体切割手术,

撕除瘤体表面纤维膜后,激光光凝裂孔及病灶周围,考虑瘤体周围视网膜浅脱离,激光光凝不确切,瘤体临近视盘及黄斑,尽量缩小激光范围以保护视野;为稳定病灶,促进视网膜复位,选择注入硅油恢复视网膜位置。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

- [1] Gass JD. An unusual hamartoma of the pigment epithelium and retina simulating choroidal melanoma and retinoblastoma. 1973 [J]. Retina, 2003, 23(6 Suppl): 171-183; discussion 184-185.
- [2] Ledesma-Gil G, Essilfie J, Gupta R, et al. Presumed natural history of combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium [J]. Ophthalmol Retina, 2021, 5(11): 1156-1163. DOI: 10.1016/j.oret.2021.01.011.
- [3] Yassin SA, Al-Tamimi ER. Familial bilateral combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium associated with neurofibromatosis 1 [J]. Saudi J Ophthalmol, 2012, 26(2): 229-234. DOI: 10.1016/j.sjopt.2012.03.005.
- [4] Stavarakas P, Vachtsevanos A, Karakosta E, et al. Full-thickness macular hole associated with congenital simple hamartoma of retinal pigment epithelium (CSHRPE) [J]. Int Ophthalmol, 2018, 38(5): 2179-2182. DOI: 10.1007/s10792-017-0676-2.
- [5] Diana C. Complications of combined retinal and retinal pigment epithelium hamartoma involving the optic disc in a child, treated with Avastin - a review of the literature and case presentation [J]. Rom J Ophthalmol, 2015, 59(4): 255-262.
- [6] 张娟, 崔效妍, 李娟娟, 等. 视网膜与视网膜色素上皮联合错构瘤的多模式影像分析 [J]. 中华实验眼科杂志, 2022, 40(3): 235-240. DOI: 10.3760/cma.j.cn115989-20190928-00423. Zhang J, Cui XY, Li JJ, et al. Multimodal imaging characteristics of combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium [J]. Chin J Exp Ophthalmol, 2022, 40(3): 235-240. DOI: 10.3760/cma.j.cn115989-20190928-00423.

(收稿日期:2025-01-18 修回日期:2025-02-22)

(本文编辑:张宇 骆世平)

