

[2025-06-10]. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21445271/>. DOI: 10.1371/journal.pone.0017671.

[22] Darvazi M, Ghorbani M, Ramazi S, et al. A computational study of the R120G mutation in human α B-crystallin: implications for structural stability and functionality [J]. J Biomol Struct Dyn, 2024, 42 (11): 5788-5798. DOI: 10.1080/07391102.2023.2229434.

[23] Hamilton PD, Bozeman SL, Andley UP. Creatine kinase/ α -crystallin

interaction functions in cataract development [J]. Biochem Biophys Rep, 2020, 22: 100748. DOI: 10.1016/j.bbrep.2020.100748.

(收稿日期: 2025-07-20 修回日期: 2025-11-03)

(本文编辑: 刘艳 施晓萌)

· 病例报告 ·

脉络膜缺损伴脉络膜视网膜皱褶自愈 1 例

李天贺¹ 刘娜² 翟改霞² 王少鹏²

¹滨州医学院第二临床医学院, 烟台 264003; ²淄博市中心医院眼科, 淄博 250036

通信作者: 王少鹏, Email: 904268100@qq.com

Spontaneous resolution of choroidal coloboma with chorioretinal folds: a case report

Li Tianhe¹, Liu Na², Zhai Gaixia², Wang Shaopeng²

¹The Second Clinical Medical College, Binzhou Medical University, Yantai 264003, China; ²Department of Ophthalmology, Zibo Central Hospital, Zibo 250036, China

Corresponding author: Wang Shaopeng, Email: 904268100@qq.com

DOI: 10.3760/cma.j.cn115989-20231221-00212

患者男, 28 岁, 1 周前无明显诱因出现右眼视力下降, 无眼红、眼痛、视物变形等不适, 2022 年 12 月 17 日于淄博市中心医院就诊。患者既往身体健康, 无吸烟、饮酒史, 无猫、犬等宠物接触史, 无眼部外伤史及手术史, 无太空旅居史。眼科检查: 视力右眼 0.05 (矫正无助), 左眼 1.0; 眼压右眼 6.7 mmHg (1 mmHg = 0.133 kPa), 左眼 20.8 mmHg。双眼前节检查未见异常。右眼瞳孔圆, 相对性传入性瞳孔障碍 (-), 对光反应灵敏。右眼视盘水肿, 边界欠清, 视网膜动静脉血管迂曲, 后极部视网膜皱褶, 黄斑区皱褶明显, 反光不清。左眼视盘边界清, 颜色淡红, 血管走行正常, 黄斑区中心反光可见 (图 1)。扫描激光眼底成像可见右眼鼻侧周边 1 处脉络膜缺损病灶, 约 12 PD 大小, 病灶边缘及表面部分色素沉着, 透见下方巩膜 (图 2)。光学相干断层扫描 (optical coherence tomography, OCT) 可见右眼黄斑区脉络膜层增厚, 视网膜色素上皮 (retinal pigment epithelium, RPE) 层凹凸不平, 全层视网膜组织变形伴皱褶, 视盘水肿 (图 3)。眼部 B 型超声检查示右眼球壁增厚。荧光素眼底血管造影 (fundus fluorescein angiography, FFA) 检查示右眼早期臂-视网膜循环时间正常, 视盘边界欠清, 视网膜动静脉血管迂曲, 鼻侧病灶处可见片状低荧光, 晚期视盘呈高荧光染色, 鼻侧病灶可见明显高荧光。吲哚菁绿血管造影 (indocyanine green angiography, ICGA) 显示右眼中晚期视盘周围及黄斑区视网膜不规则皱褶。鼻侧病灶处呈持续性低荧光 (图 4)。眼眶 CT 检查未见异常。诊断: 右眼脉络膜视网膜皱褶 (chorioretinal folds, CRF) (原因: 右眼巩膜炎?)。给予右眼球旁注射曲安奈德 20 mg; 每日口服强的松 30 mg。2 周后复诊, 右眼最佳矫正视力 0.05, 眼压 6.5 mmHg。视网膜脉络膜皱褶无明显变化, OCT 示右眼黄斑区视网膜及脉络膜皱褶明显, 黄斑中心凹形态不清。患者停止口服强的松, 于外院就诊, 完善全身辅助检查, 血常规、生化常规、输血前检查、凝血检查正常。全身 PET-

CT 检查未见异常。患者未再接受任何治疗, 淄博市中心医院眼科门诊随访。3 个月后复诊, 双眼视力 1.0, 眼压右眼 19 mmHg, 左眼 20 mmHg。右眼视盘边界清, 颜色淡红, 视网膜血管走行正常, 视网膜皱褶消失 (图 2)。全景 OCT 检查显示, 右眼黄斑区视网膜结构正常, 未见视网膜及脉络膜皱褶 (图 3)。

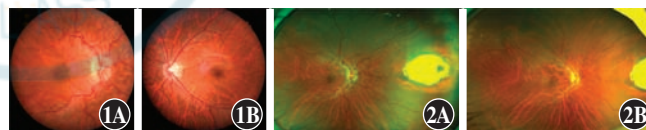


图 1 首诊时患者双眼彩色眼底照相 右眼视盘边界不清, 视网膜动静脉迂曲扩张, 后极部视网膜不规则皱褶, 黄斑区显著; 左眼视盘边界清, 视网膜血管走行正常 A: 右眼 B: 左眼 图 2 首诊时和 3 个月时患者右眼扫描激光眼底成像 A: 首诊时, 右眼视盘边界不清, 视网膜血管迂曲扩张, 中周部视网膜皱褶。鼻侧周边可见团状病灶, 约 12 PD, 边界清晰, 表面及边缘部分色素增生 B: 3 个月时, 右眼视盘边界清, 视网膜平伏, 皱褶消退

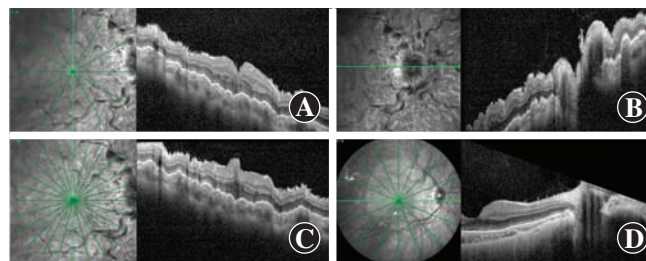


图 3 患者首诊时、2 周时和 3 个月时右眼 OCT 检查 A: 首诊时右眼黄斑区视网膜增厚, RPE、椭圆体带、外界膜线状结构消失, 呈凹凸不平曲线状, 神经节细胞层可见细小皱褶 B: 首诊时右眼视盘水肿, 视盘周围视网膜全层皱褶 C: 2 周时右眼黄斑区视网膜脉络膜皱褶明显, 黄斑中心凹形态不清 D: 3 个月时右眼黄斑区和视盘周围视网膜及脉络膜皱褶消退, 黄斑中心凹形态正常, 外界膜、椭圆体带线状连续完整 OCT: 光学相干断层扫描

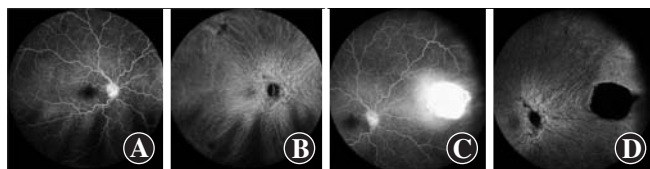


图4 患者首诊时右眼 FFA 和 ICGA 图像 A:FFA 显示视盘边界欠清,视网膜血管迂曲扩张,无渗漏 B:ICGA 显示视盘周围及后极部视网膜高低荧光交替 C:FFA 显示鼻侧脉络膜缺损病灶在晚期呈高荧光着染 D:ICGA 显示鼻侧病灶呈持续低荧光 FFA:荧光素眼底血管造影;ICGA:吲哚菁绿血管造影

讨论:CRF 是一种临床体征,而非一种特定的疾病诊断。CRF 单眼或双眼发病,眼底表现为后极部呈线状、凹槽或条纹状改变。大多以平行线排列,通常是水平方向,也可呈倾斜、垂直、辐射或不规则的图案^[1]。这种眼底表现以后极部明显,很少累及周边部。若病变累及神经视网膜,称为 CRF。眼底照相可作为重要诊断依据,OCT 能够显示视网膜受累及程度。Norton^[2]研究强调 FFA 在 CRF 相关黄斑病变诊断中具有重要意义,主要表现为高荧光和低荧光交替,认为其分别对应 CRF 的波峰和波谷。本例患者 FFA 检查显示高低荧光不显著,无异常高荧光;ICGA 检查显示视盘周围及黄斑区皱褶条纹更为明显,可能与 RPE 功能障碍及巩膜变薄有关,能更敏感地反映 RPE 的细微病变。

该病例为单眼 CRF,伴视盘水肿,需要进一步排除可能存在的局部和全身性病因,包括压迫性眼眶疾病、甲状腺相关眼病、炎症、低眼压、近视、渗出性黄斑病变和视神经疾病等^[3]。部分甲状腺相关眼病患者眼球后极部受压出现视网膜皱褶^[4],该病例完善全身 CT 检查排除占位性病变及眼眶浸润病灶,并且无甲亢病史及双眼对称性发病。特发性颅内压增高多伴有双眼视盘水肿及 CRF,行颅脑 MRV 可以发现颅内静脉窦病变。缺血性或炎症性视神经病变有典型的视野改变,需行 MRI 明确病因。OCT 检查可以排除黄斑变性、中心性浆液性脉络膜视网膜病变等黄斑区病变。太空飞行相关神经眼科综合征见于宇航员,长时间太空旅行后出现视盘水肿、脉络膜皱褶、眼压等改变,导致视力损害^[5],该患者无太空旅居史可排除。后巩膜炎通常单眼出现明显视力下降,是导致脉络膜皱褶的常见原因,首诊时暂不能排除该诊断,但典型的后巩膜炎多伴随疼痛症状,B 型超声检查可见 T 形征。本例患者无眼痛,并且接受糖皮质激素治疗后,眼底病情无好转,可排除后巩膜炎。

本例患者初诊时眼压极低,推测低眼压可能是导致 CRF 及低渗性黄斑改变的原因。本例患者排除了低眼压的其他常见原因,如眼科手术史(青光眼、白内障、巩膜外环扎术等)、眼外伤史等。典型脉络膜缺损多为双眼,也可有单眼,多合并其他眼部异常,缺损大多位于视盘下方。该患者病灶位于鼻侧周边,不伴有其他眼部异常,属于非典型脉络膜缺损。缺损区域脉络膜和 RPE 缺失,缺损底部的巩膜在不同程度上变薄,这可能导致眼球表面不均匀,形成皱褶。另外,脉络膜缺损病灶内可能伴有内界膜的微撕裂,或无法准确定位微小巩膜瘘管^[6]。脉络膜缺损伴自发性巩膜瘘的病例极为罕见。2001 年, Gupta

等^[7]报道了 1 例 20 岁女性患者,由于脉络膜缺损而自发出巩膜瘘管,进而引起低眼压、脉络膜皱褶,眼肌手术后瘘管闭合,低渗性视网膜病变消退。2015 年, Wong 等^[8]报道了 1 例非典型视网膜脉络膜缺损导致巩膜扩张穿孔患者,表现为极低眼压和后极部脉络膜皱褶,未经治疗,巩膜穿孔自行闭合,可能是由于玻璃体或组织膜堵塞缺损处引起的。与既往病例报道相比,本病例的特殊之处在于自愈过程,无需手术干预,早期虽然接受短时间小剂量糖皮质激素治疗,但眼底征象无好转,余未进行其他治疗。3 个月后该患者病情自行恢复,CRF 及视盘水肿消退,视力、眼压恢复正常,随访至今病情无复发,推测可能与脉络膜缺损病灶处伴有微小巩膜瘘管并自行闭合有关。

CRF 可能是潜在的眼部或全身性疾病的唯一阳性体征,排查病因对临床诊治有重要意义。CRF 这一病变并不少见,但少有报道脉络膜缺损与低渗性视网膜病变的关系。该病例出现非典型脉络膜缺损伴 CRF 的自愈现象,为临床实践提供了重要启示。首先,对于 CRF 伴不明原因低眼压患者,需将非典型脉络膜缺损伴发的微小巩膜瘘管纳入鉴别诊断范畴,避免将其误诊为常规炎症性疾病而实施过度治疗;其次,本例患者的自愈过程表明,在充分排除肿瘤、炎症、颅内病变等严重病因后,对于部分选择性病例可采取随访策略,这为临床医生处理类似病例提供了新的诊疗思路;此外,应重视脉络膜缺损部位巩膜结构的完整性评估,今后需要积累更多病例资料和影像资料深入探讨其自愈机制,为 CRF 的个体化诊疗提供循证依据。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

- [1] Cangemi FE, Trempe CL, Walsh JB. Choroidal folds [J]. Am J Ophthalmol, 1978, 86 (3): 380-387. DOI: 10. 1016/0002-9394 (78) 90243-x.
- [2] Norton EW. A characteristic fluorescein angiographic pattern in choroidal folds [J]. Proc R Soc Med, 1969, 62 (2): 119-128. DOI: 10. 1177/003591576906200204.
- [3] Giocanti-Auregan A, Lavia C, Gaudric A, et al. Staphylococcus-related chorioretinal folds [J]. Am J Ophthalmol Case Rep, 2020, 19: 100747. DOI: 10. 1016/j. ajoc. 2020. 100747.
- [4] 苏钰, 陈长征, 李璐, 等. 甲状腺相关性眼病继发脉络膜视网膜皱褶随访一例 [J]. 中华实验眼科杂志, 2012, 30 (1): 71-72. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 2095-0160. 2012. 01. 017.
- [5] Lee AG, Mader TH, Gibson CR, et al. Space flight-associated neuro-ocular syndrome (SANS) [J]. Eye (Lond), 2018, 32 (7): 1164-1167. DOI: 10. 1038/s41433-018-0070-y.
- [6] Lingam G, Sen AC, Lingam V, et al. Ocular coloboma-a comprehensive review for the clinician [J]. Eye (Lond), 2021, 35 (8): 2086-2109. DOI: 10. 1038/s41433-021-01501-5.
- [7] Gupta A, Narang S, Gupta V, et al. Successful closure of spontaneous scleral fistula in retinochoroidal coloboma [J]. Arch Ophthalmol, 2001, 119 (8): 1220-1221. DOI: 10. 1001/archophth. 119. 8. 1220.
- [8] Wong EN, Thompson A, Tay-Kearney ML, et al. Spontaneous resealing of perforated scleral ectasia associated with atypical retinochoroidal coloboma [J]. Clin Exp Ophthalmol, 2015, 43 (7): 696-699. DOI: 10. 1111/ceo. 12523.

(收稿日期:2025-04-10 修回日期:2025-11-10)

(本文编辑:刘艳 施晓萌)