

先天性白内障 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文
https://www.100test.com/kao_ti2020/303/2021_2022__E5_85_88_E5_A4_A9_E6_80_A7_E7_c22_303069.htm 名称先天性白内障所属科室眼科病因

当新生儿有一眼或双眼患白内障时，应该明确其病因。假如有阳性家族史，则与遗传有关。此外，环境因素的影响也是其发病原因，有部分为全身疾患的并发症。即便是经过家系分析或是实验室检查后，仍有1/3病例不能查出病因。这类原因不明的白内障称为特发性白内障。病人没有其它的眼部异常，亦无全身疾患，可能系多因素造成晶体混浊。推测这组病人中有1/4是新的常染色体显性基因突变所致。有部分与系统性疾病有关，但是由于系统病的表现很轻而被忽略或不能辨认。

1. 遗传 近50年来对于先天性白内障的遗传已有更深入的研究，大约有1/3先天性白内障是遗传性的(图2, 图3)。其中常染色体显性遗传最为多见。我国的统计资料表明，显性遗传占73%，隐性遗传占23%，尚未见伴性遗传的报导。在血缘配婚比率高的地区或国家，隐性遗传也并非少见。先天性白内障的遗传学研究虽然已有了百余年的历史，但是由于本病有不同的类型，不同的基因位点和遗传异质性，因此给研究带来了一定的困难。从50年代即开始研究先天性白内障的基因位点，至少有12个致病基因位于不同染色体的不同位点。目前发现常染色体显性遗传性先天性白内障至少有3个，不同的位点在2个染色体上。有一种类型的白内障(后极型)的致病基因位于16号染色体与亲血色球蛋白(haptoglobin)连锁；还有一种类型的胚胎核白内障的致病基因位于2号染色体，另有一种类型的胚胎核，胎儿核白内障的致病基因位于1号染色体。显性遗传的白内障由于外显率不全

，因而表现为不规则的显性遗传，即隔代遗传，这样的病例有可能认为隐性遗传或是原因不明的先天性白内障。常染色体隐性遗传的白内障较为少见。多与近亲配婚有关。近亲配婚后代的发病率要比随机配婚后代的发病率高10倍以上。比较常见的是核性白内障。隐性遗传白内障也会出现分类的错误，因为在随机配婚的家族中，假如父母表型正常，但却是白内障致病基因的携带者，其子女中如有一名先天性白内障患者，就会被误认为是原因不明的白内障。由于目前还没有检出隐性基因携带者的方法，因此禁止近亲配婚是减少隐性遗传白内障的重要措施。现已知此类白内障有2~3个致病基因。X-连锁隐性遗传白内障更为少见。有1个致病基因。男性病人多为核性白内障，静止不变或者逐渐发展为成熟期白内障。女性携带者有Y字缝混浊，没有视力障碍。动物实验已观察到遗传性先天性白内障，如豚鼠的常染色体显性遗传核性白内障、隐性遗传的兔Y字缝白内障，以后均可逐渐发展为完全性白内障。无家族史的散发性白内障，有可能是常染色体显性基因的突变，患者为该家系的第一代白内障患者，其子女就会有50%的患病机会。在先天性白内障的分子遗传学研究中，发现其结果是不一致的，这是由于本病有不同的基因位点，并呈多态性。在DNA重组技术的研究中，发现晶状体的“V”形晶体隔向前推移。

3. 炎性假性胶质瘤 多为双眼发病，少数为单眼，在晶体后有白色的斑块，眼球变小，眼压降低，其发病原因是在胚胎发育的最后3月，在子宫内受到母亲感染的影响或是出生后新生儿期眼内炎造成的。

4. 视网膜母细胞瘤 是儿童期最常见的眼内恶性肿瘤，虽然多发生在2~3岁以前，但也可发病很早，在出生

后数日内即可见白瞳孔。由于肿瘤是乳白色或黄白色，当其生长到一定大时，进入眼内的光线即反射成黄白色。肿瘤继续生长引起视网膜脱离，表面有钙化点，眼压升高，最后继发青光眼及眼外转移。

5. 外层渗出性视网膜炎(Coats病) 视网膜有白黄色病变，轻度隆起，表面有新生血管和微血管瘤，毛细血管扩张，严重者因视网膜广泛脱离而呈现白瞳孔反射。晚期虹膜新生血管，继发性青光眼和虹膜睫状体炎。

6. 视网膜发育不良 患儿为足月顺产，眼球小，前房很浅，晶体后有白色的组织团块而呈白瞳孔。常合并大脑发育不良，先天性心脏病，腭裂和多指畸形。

7. 先天性弓形虫病 本病近年来在我国已有报道。其特点是反复发生的眼内炎症，最后遗留脉络膜视网膜的色素性瘢痕，病灶多见于黄斑区，因而有白瞳孔的表现。并可有肝脾肿大，黄疸，脑积水和脑钙化。弓形虫间接血液凝集试验阳性，弓形虫间接免疫荧光抗体试验阳性，可以做出诊断。

8. 弓蛔线虫病(toxocariasis) 患病儿童的眼底有肉芽肿形成，临床分为二种类型，一是无活动炎症的后极部局限性脉络膜视网膜肉芽肿，一是有明显炎症的玻璃体混浊。二者均可致白瞳孔反射。询问病史，患儿有动物(猫狗)接触史。其它少见的白瞳症还有Nonie病、眼底后极部缺损、玻璃体出血机化、严重的视网膜胶质增生等。

鉴别诊断 先天性白内障有不同的病因，不同的临床表现，为明确诊断应完成如下实验室检查。

- 1.先天性白内障合并其它系统的畸形，这些病人有可能是染色体病，因此要完成染色体核型分析和分带检查。
- 2.糖尿病、新生儿低血糖症 应查血糖，尿糖和酮体。
- 3.肾病合并先天性白内障 应查尿常规和尿氨基酸，以确诊Lowe综合征，Alport综合征等。
- 4.苯丙酮尿

症 尿苯丙酮酸(phenylpyruvic acid)检查阳性，尿的氯化铁试验阳性。 5.甲状旁腺功能低下 血清钙降低，血清磷升高，血清钙低于1.92mmol/L有低钙性白内障发生。 6.半乳糖血症 除了进行半乳糖尿的筛选以外，应查半乳糖—磷酸尿苷转移酶和半乳糖激酶。 7.同型胱氨酸尿症 应做同型胱氨酸尿的定性检查，氢硼化钠试验阳性可以确诊本病。 8.氨基酸测定 应用氨基酸自动分析仪测定血氨基酸水平，可以诊断某些代谢病合并先天性白内障，如同型胱氨酸尿症、酪氨酸血症。 9.风疹综合征 母亲感染风疹病毒后，取急性期或恢复期血清，测血清抗体滴度，假如高于正常4倍，则为阳性结果。 因先天性白内障还可能合并其它眼病，所以除了完成上述必要的化验检查以外，应做B超声、视网膜电流图、视觉诱发电位等项检查，可以猜测白内障手术后视力恢复的情况。 并发症 许多先天性白内障患者常合并其它眼病或异常，这些合并症的存在更加重了视力障碍，因此在诊治先天性白内障时，要重视这些合并症的存在，以便采取正确的治疗措施。

1. 斜视 约有1/2以上的单眼白内障患者和不足1/2的双眼白内障患者伴有斜视。由于单眼晶体混浊或屈光力的改变，致视力下降；或双眼晶体混浊程度不同而造成双眼视力不平衡，破坏了融合机制，逐渐造成斜视。此外，先天性白内障的患眼可有某些解剖异常(如小眼球)和某些眼内的疾病，也可导致斜视的发生，并且逐渐加重。某些系统性疾患可为先天性白内障合并斜视，如Lowe综合征，Stickler综合征，新生儿溶血症及某些染色体异常综合征。
2. 眼球震颤 因先天性白内障视力受影响，不能注视而出现摆动性或是搜寻性眼球震颤，即继发性眼球震颤，在白内障术后可以减轻或消失。假如术后眼球

震颤不能消除，势必影响视力的恢复。先天性白内障合并眼球震颤也可见于某些系统疾病，如下颌一眼一面一头颅发育异常综合征，21号染色体长臂缺失，Marinesco-Sjogren综合征。

3. 先天性小眼球 先天性白内障合并先天性小眼球的患者，视力的恢复是不可能理想的，即便是在白内障术后，视力恢复亦有限。先天性小眼球的存在与先天性白内障的类型无关，有可能是在晶体不正常的发育过程中发生晶体混浊时而改变了眼球的大小，多与遗传有关。除小眼球外，还可合并某些眼内组织(如虹膜、脉络膜)缺损。先天性白内障合并小眼球者，还可见于某些系统病，如Norrie病，Gruber病以及某些染色体畸变综合征。

4. 视网膜和脉络膜病变 有少数先天性白内障患者可合并近视性脉络膜视网膜病变、毯样视网膜变性、Leber先天性黑朦，以及黄斑营养不良。

5. 虹膜瞳孔扩大肌发育不良 滴扩瞳剂后瞳孔不易扩大，因此给白内障患者的检查和手术带来一定的困难。

6. 其它 除上述较常见的并发症以外，还可合并晶体脱位、晶体缺损、先天性无虹膜、先天性虹膜和(或)脉络膜缺损、瞳孔残膜、大角膜、圆锥角膜、水存玻璃体动脉等。

治疗 由于先天性白内障有不同的临床表现，不同的病因，可为单眼或双眼患病，有完全性或是不完全性晶体混浊，以及可能有弱视存在，所以其治疗不同于成人白内障。

1.弱视 白内障治疗的目的是恢复视力，首先应注重防止剥夺性弱视的发生。由于患眼有混浊的晶体遮挡，干扰了正常视网膜刺激，影响视觉系统的正常发育而产生剥夺性弱视。假如新生猴的双眼遮盖12周以后，可以产生不可逆的弱视，并发现从外侧膝状体至大脑皮质有永久性神经元变性。猴发生弱视的时间与白内障患儿发生摇摆

动性眼球震颤的时间是一致的。因此推测12周是产生严重不可逆的弱视的临界时间。已有的资料表明，4月前治疗剥夺性弱视是可逆的，6月后治疗效果很差。剥夺性弱视为单侧或双侧，假如弱视发生，2~3月的婴儿即可有眼球震颤，表明没有建立固视反射，因此必须早期治疗先天性白内障，使固视反射能正常建立。

2.保守治疗 双侧不完全白内障假如视力在0.3以上，则不必手术。但婴幼儿无法检查视力，假如白内障位于中心，通过清亮的周边部分能见到眼底，可不考虑手术，可长期用扩瞳剂，直到能检查视力时，决定是否手术。但是阿托品扩瞳，产生了调节麻痹，因此阅读时需戴眼镜矫正。应该注重的是视力与晶体混浊的密度有关，而与混浊范围的关系不密切，如5.5mm的晶体混浊与2.0mm混浊视力可能相同。以往曾认为单眼的不完全白内障不必手术。实际上术后及时戴镜，遮盖健眼，或是配接触镜，还是可以达到比较好的视力。

3.手术 (1)术前检查：眼部首先应了解患儿的视力。因3~4岁以下的儿童很难查视力，可通过患儿的视固视反射，或对外界环境的反应能力对视力进行初步判定。为明确晶体混浊的性质和程度，混浊是在逐渐加重还是在退行，应定期做裂隙灯和眼底检查。全身应注重是否伴有其它系统的异常，请专科医生检查，以便排除心血管和中枢神经系统的疾患，防止手术麻醉时发生意外。此外，应仔细询问病人的家族史和遗传史，有助于疾病的诊断和了解预后。

(2)手术时间：因白内障的类型不同，选择手术的时间亦不同。双眼完全性白内障应在出生后1~2周手术，最迟不可超过6个月。另一眼应在第一眼手术后48小时或更短的时间内手术。缩短手术时间间隔的目的更为了防止在手术

后因单眼遮盖而发生剥夺性弱视。 双眼不完全性白内障 若双眼视力0.1或低于0.1，不能窥见眼底者，则应争取早日手术；若周边能窥见眼底者，则不急于手术。 单眼完全性白内障 以往多认为单眼完全性白内障手术后不能恢复视力，因为30%~70%完全性单眼白内障并发有其它眼部异常(小眼球、眼球震颤、斜视以及某些眼底病)，同时已有弱视存在。但近年来的临床资料表明，假如能在新生儿期甚至在出生后7小时内手术，术后双眼遮盖，第4天配带接触镜(26.00~30.00D)，定期随诊，直至可辨认视力表时，有较多的患眼还是可以达到0.2以上。假如在1岁后手术，即便手术很成功，瞳孔区清亮，视力很难达到0.2。因此非凡强调单眼白内障必须早期手术，并且要尽早完成光学矫正，配合严格的防治弱视的措施。 风疹综合征患儿不宜过早手术。因为在感染后早期，风疹病毒还存在于晶体内。手术时潜伏在晶体内的病毒释放而引起虹膜睫状体炎，有5%—2%在手术后因炎症而发生眼球萎缩。风疹综合征白内障多为中心混浊，周边皮质清亮，因此可选用光学虹膜切除术。(3)手术方式：自1960年Scheie改进了白内障吸出术后，目前该手术已广泛用于治疗先天性白内障。此手术简单、安全，可用于出生后不久的新生儿。光学虹膜切除术有一定的局限性，线状摘除术和刺囊术已很少应用。光学虹膜切除术适用于散瞳后可提高视力，混浊范围小的板层白内障，核性白内障或前后极白内障。虹膜切除后改变了瞳孔的大小和位置，切除部位通常选择颞上象限，因上睑遮盖，对外观无明显影响。白内障吸出术在全麻下手术，用手术显微镜。1%阿托品充分散大瞳孔，角膜缘切口约2mm长，刺囊刀或号针头伸入前房后，将晶体前囊膜充分划破，用注吸

针吸出前囊膜和皮质。吸出术保持了晶体后囊膜的完整性，但术后很快有上皮从周边向中心生长，数周后后囊膜变为半透明，影响视网膜成像。因此，目前推荐以玻璃体切割器在一次手术时即将玻璃体和晶体后囊膜切割和吸出，称为晶体切除术。因为婴幼儿和儿童的晶体后囊膜与玻璃体融合在一起，切开后囊膜时，也会同时切开玻璃体前界膜。使用玻璃体切割器可以从角膜缘切口，也有经睫状体平部切口。 4

· YAG激光与膜性白内障 先天性白内障吸出术后90%有继发的膜形成，1/2以上的膜需手术切开才可提高视力。自从1982年YAG激光用于治疗膜性白内障以后，在有条件的地方已广泛应用，它具有简单、有效和安全的优点。一次手术成功率为97%，95%以上治疗后视力增进。白内障吸出术后一月即可行YAG激光后囊膜切开术，囊膜切口直径可为3.7mm。

YAG激光治疗的并发症是，眼压升高，一般是在术后2~4小时发生，24小时内眼压可恢复正常。虹膜血管损伤或是牵拉了虹膜和晶体囊膜的粘连，引起虹膜出血或少量前房出血。囊膜碎片进入前房或玻璃体后，可引起轻度色素膜炎。6~20月后少数(3%~9%)发生黄斑囊样水肿。极少数可发生视网膜裂孔和视网膜脱离。YAG激光还可损伤人工晶体。虽然YAG激光治疗膜性白内障有上述并发症，但在目前仍不失为治疗膜性白内障的最好方法。(5)人工晶体植入

：Choyce(1955)首先在先天性白内障用前房型人工晶体，但有许多并发症，现已不用。Shearman(1977)首先用后房型人工晶体，近年来后房型人工晶体已广泛用于成人和儿童。婴幼儿和儿童植入人工晶体的目的，除了提高视力，还能防止弱视和发展融合力。但是由于婴幼儿和儿童眼组织的特点，术中

和术后的并发症明显多于成年人，因此不做为常规手术，一般最早在2岁以后手术。术中并发症因婴幼儿和儿童的巩膜硬度低，在术中有巩膜塌陷的倾向，尤其是当巩膜切口较大时轻易发生，严重者有眼内容物流失的危险。术后并发症由于巩膜塌陷，浅前房以及晶体植入时与角膜内皮接触可造成线状角膜炎，但婴幼儿和儿童的角膜内皮活性高，所以在术后48~72小时即可恢复。其它并发症与成年人术后的并发症相同。如虹膜睫状体炎，眼内炎、泡性角膜病变，黄斑囊样水肿、青光眼等。

(6)角膜接触镜：单眼先天性白内障早期手术，术后配带接触镜是防止弱视和恢复视力的要害。单眼白内障手术后假如以眼镜矫正，双眼的影像差是22%~35%，接触镜的影像差可降至8%，而且没有戴眼镜矫正无晶体眼所产生的三棱镜副作用(图1)，因此周边部的视力比戴眼镜好些，视网膜像面积增大。婴幼儿也可以戴接触镜。其缺点是婴幼儿和儿童戴镜有一定困难，镜片轻易丢失，变形或破裂，最大的危害是有化脓性角膜溃疡的危险。此外，由于新生儿的角膜曲率半径小，所需的正号镜片度数高，紧扣在角膜上，因此轻易引起角膜水肿和上皮病变。婴幼儿的角膜曲率半径应在全底下测量，并测屈光度。白内障术后6日即可戴接触镜。屈光度是随着年龄的增加而递减。一般小于1月者为+35D，1月+30D，2月+25D，3月+20D。应该定期进行屈光检查，2月婴幼儿每周1次。1月者为每月2次，2月者为每月1次，以后可延长检查时间间隔。戴亲水软镜或硬镜均可，但高度数的正号镜片常不合适。小学生应有2副镜片，一为远用，一为阅读用。单眼先天性白内障术后视力能否提高，在很大程度上取决于父母的配合和耐心，因为不足1岁的幼儿瞬

目少，镜片轻易丢失；2~6岁患儿多不合作，需更换许多镜片。单眼白内障开始应用接触镜时，应遮盖健眼，而且要严格遮盖。假如遮盖6月以上仍有旁中心固视，表明弱视已不可逆，则可放弃遮盖。图1 高度远视镜的周边棱镜作用 总之，为使先天性白内障恢复视力，减少弱视和盲目的发生，应该强调早期手术的重要性，手术后配合积极的光学矫正措施。先天性白内障是一种较常见的儿童眼病，但以往在我国还没有其患病率的统计。近年来通过致盲性眼病和遗传性眼病的普查，总结出我国先天性白内障的群体患病是0.05%(1:1918)，低于国外(Francois, 0.4%)的患病率。由于本病是造成儿童失明和弱视的重要原因，从优生优育及防盲出发，要减少先天性白内障的患病率。在天津、上海和北京盲童致盲原因的调查中，发现22%~30%的盲童是因先天性白内障而致盲，占失明原因的第二位。此外，还有许多儿童因本病而导致不可逆的弱视。francois回顾以往的资料，先天性白内障占儿童失明原因的10.0%~38.0%。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com