

# 家族性渗出性玻璃体视网膜病变合并视网膜脱离一例

王司仪 孙方格 刘早霞

**【摘要】** 家族性渗出性玻璃体视网膜病变(FEVR)为引起青年性视网膜脱离的主要病因之一,眼底荧光素造影(FFA)对 FEVR 合并视网膜脱离的早期诊断及治疗具有重要意义,联合抗血管内皮生长因子(VEGF)治疗可增加视网膜脱离手术成功率。该文报道 1 例以左眼视物不清为首要症状的青年患者,根据裂隙灯检查,联合 FFA、光学相干断层扫描、彩超等辅助检查确诊为 FEVR 合并视网膜脱离。初期检查时未见明确裂孔,根据患者左眼玻璃体色素颗粒及视网膜下可见增殖条索等特征,判断其合并孔源性视网膜脱离。于玻璃体腔注射抗 VEGF 药物,再次详细检查眼底,发现可疑裂孔,行巩膜外冷凝环扎外垫压术治疗,术后视网膜复位良好。该例提示在 FEVR 患者合并视网膜脱离时应详细检查裂孔,抗 VEGF 药物可辅助临床诊断。

**【关键词】** 家族性渗出性玻璃体视网膜病变; 视网膜脱离; 病例报道

**Familial exudative vitreoretinopathy complicated with retinal detachment: a case report** Wang Siyi, Sun Fangge, Liu Zaoxia. Department of Ophthalmology, the Second Hospital of Jilin University, Changchun 130000, China

Corresponding author, Liu Zaoxia

**【Abstract】** Familial exudative vitreoretinopathy (FEVR) is one of the main causes of juvenile retinal detachment. Fundus fluorescein angiography (FFA) is of great significance to the early diagnosis and treatment of FEVR complicated with retinal detachment. FFA combined with anti-vascular endothelial growth factor (VEGF) therapy can increase the success rate of retinal detachment surgery. In this article, we reported a juvenile patient presenting with blurred vision of the left eye as the primary symptom. The patient was eventually diagnosed with FEVR complicated with retinal detachment after slip-lamp examination, FFA, optical coherence tomography (OCT) and color Doppler ultrasound. During the initial examination, no holes were detected. According to the characteristics of the pigmented granules of the vitreous body of the left eye and the sub-retinal proliferative band, the patient was diagnosed with rhegmatogenous retinal detachment. After intravitreal injection of anti-VEGF agents and explicit fundus examination, scleral cryotherapy combined with scleral buckling surgery was performed. The retina was properly re-attached after surgery. This case prompts that the holes should be explicitly examined in FEVR patients complicated with retinal detachment, and anti-VEGF agents can be utilized to assist clinical diagnosis.

**【Key words】** Familial exudative vitreoretinopathy; Retinal detachment; Case report

家族性渗出性玻璃体视网膜病变(FEVR)为引起青年性视网膜脱离的主要病因之一,由 Criswick 和 Schepens 于 1969 年首次发现并提出,是一种具有一定遗传因素的玻璃体视网膜疾病,以常染色体显性遗传最为常见,周边视网膜无灌注区、血管球状终止、大量血管分支及动静脉吻合支、周边异常

环形静脉、新生血管形成等为其特征性眼底血管改变。

### 病例资料

一、主诉、病史及体格检查  
患者男,26 岁。因左眼视物不清 20 余日于

2016 年 11 月 3 日入院。患者足月顺产，否认早产吸氧史及全身疾病史，否认阳性家族史。全身查体未见异常。眼科查体：右眼视力 0.05，验光度数 -4.25DS/-0.50DC×175°，矫正视力 0.8；左眼视力指数/20 cm，矫正不提高。右眼眼压：17 mm Hg (1 mm Hg = 0.133 kPa)；左眼眼压：15 mm Hg。双眼光定位准确。右眼查体未见明显异常

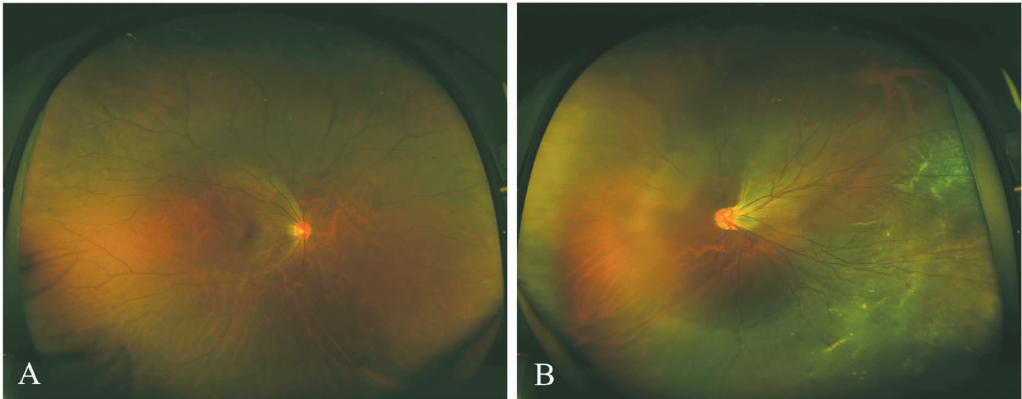


图 1 一例 FEVR 患者眼底检查

A：右眼；B：左眼

二、实验室及辅助检查

实验室检查未见异常。三面镜检查示：双眼房角开放，左眼视网膜脱离，未见明确裂孔。眼底荧光素造影(FFA)检查：左眼周边视网膜血管走形浓密，颞下大片视网膜隆起(图 2A、B、C、D、E)；右眼未见明显异常荧光(图 2F)。光学相干断层扫描(OCT)检查示：左眼黄斑区视网膜高度隆起。左眼彩超示：左眼玻璃体内可见弱和(或)中点状及带状回声，CDFI 显示膜内可见 CRA 血流信号。患者家属也进行了眼底检查，包括其父母与姐姐的裂隙灯检查结果示眼底均未见明显异常。

三、诊断及治疗

结合病史、体征及辅助检查诊断为左眼 FEVR 合并视网膜脱离。根据眼科查体，患者左眼玻璃体腔内少量色素颗粒及视网膜下增殖条索，考虑合并孔源性视网膜脱离可能性大，且患者合并有 FEVR，视网膜下液较多，而三面镜检查未见明确裂孔，考虑先行抗 VEGF 治疗，促进视网膜下液吸收后，再查找裂孔。患者于 2016 年 11 月 9 日表面麻醉下行左眼雷珠单抗玻璃体腔注药术。术后眼科查体：左眼视网膜下液较前吸收，黄斑区视网膜平伏、菲薄，颞侧视网膜菲薄、呈青灰色隆起，视网膜下可见增殖条索。再次行三面镜检查后高度怀疑 4：00 方位视网膜裂孔。患者于 2016 年 11 月 18 日局部麻醉下行左眼巩膜外冷凝环扎外垫压术。术中

(图 1A)。左眼结膜无充血，角膜光滑透明，瞳孔圆，对光反射灵敏，晶体透明，玻璃体混浊，可见少量色素颗粒，眼底视盘色淡红，颞侧边界不清，颞侧及下方视网膜呈青灰色隆起，累及黄斑区，周边视网膜菲薄，可见大量变性区，视网膜下可见增殖条索，血管走形陡直、浓密，呈毛刷状(图 1B)。

于角膜缘后 2：00、3：00、4：00、6：00 方位冷凝视网膜变性区及可疑裂孔。术后 1 d 眼科查体视：左眼眼底视盘色淡红，界限清楚，黄斑区视网膜平伏、菲薄，颞侧术嵴清晰，视网膜较前平伏，可见少许视网膜下液。术后 1 周复查：左眼视力指数/10 cm，矫正不提高。眼压：17 mm Hg。眼部查体：左眼眼底视盘色淡红，界限清楚，黄斑中心凹反光未见，颞侧术嵴清晰，视网膜平伏，视网膜下液吸收。术后 3 个月复查，左眼视力：指数/20 cm，矫正不提高。眼压：20 mm Hg。眼部查体：左眼眼底视盘色淡红，界限清楚，黄斑区中心凹反光未见，颞侧术嵴清晰，视网膜平伏在位。

讨 论

目前发现的与 FEVR 发生相关的突变基因包括 NDP、FZD4、LRP5、TSPAN12 等<sup>[1-3]</sup>。有阳性家族史可帮助诊断，但家族成员中无 FEVR 患者并不能完全否定其不是 FEVR 患者，本例病例中患者家属无阳性体征。有研究报道一组 FEVR 病例中，无家族史患者占 34%，并非所有患者均为双眼患病。Pendegast 等研究中有 15% 的患者单眼发病。若患者双眼患病，其双眼的表现往往不对称，一只眼可以表现为非常严重伴有大量的视网膜下渗出，而另一只眼则处于早期病变，甚至没有任何临床表现。Canny 和 Oliver 于 1976 年首次应用 FFA 描述了 FEVR 的

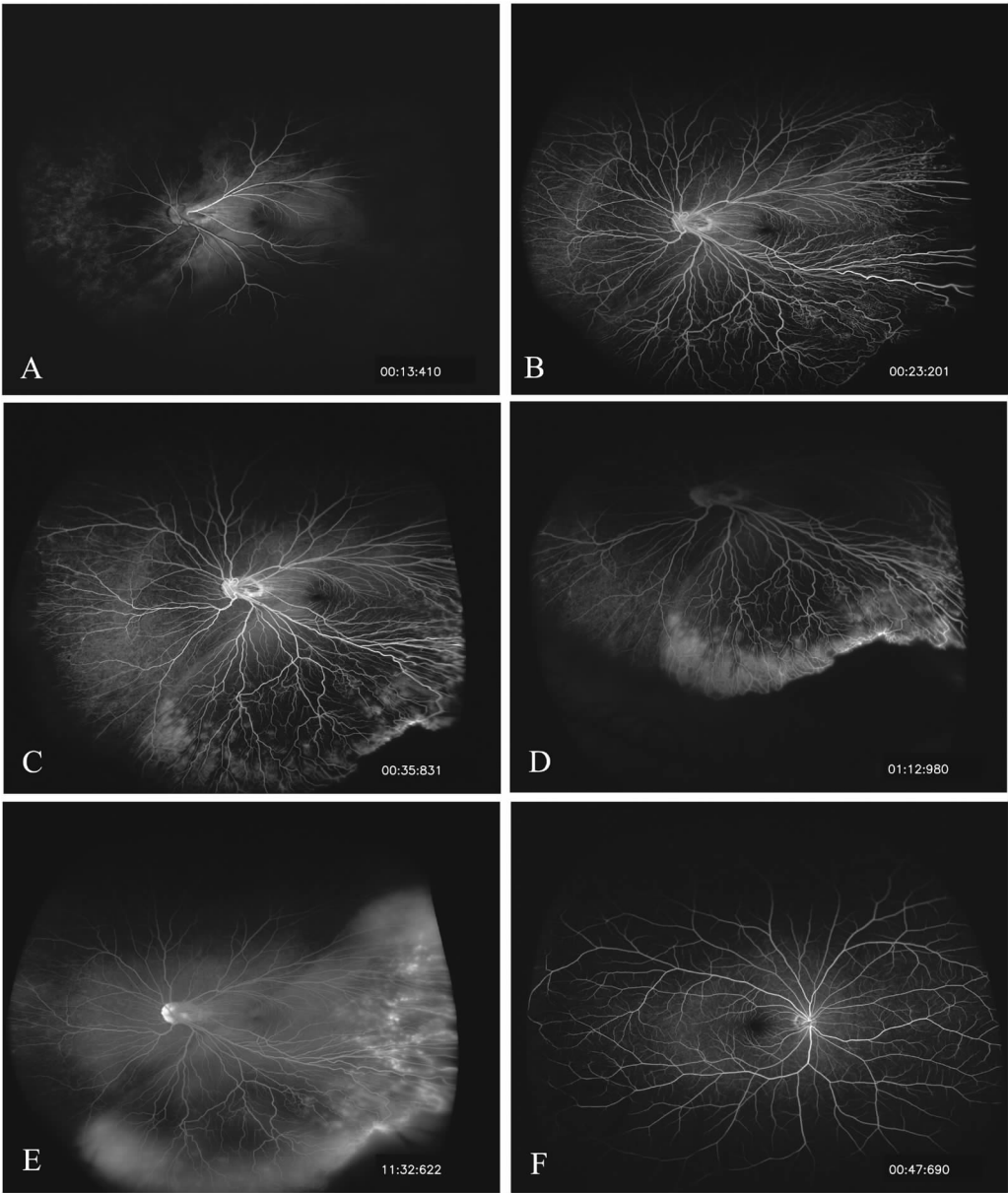


图2 一例 FEVR 患者 FFA 检查

A、B、C、D、E：左眼周边视网膜血管走行浓密，颞下大片视网膜隆起；F：右眼未见明显异常荧光

异常血管改变，其特征性的血管改变包括周边视网膜无灌注区、血管球状终止、大量血管分支及动静脉吻合枝、周边异常环形静脉、新生血管形成等<sup>[4]</sup>。Yuan 等<sup>[5]</sup>报道了一组 FEVR 相关性孔源性视网膜脱离的病例，所有的患者均发现裂孔。结合本病例患者的眼科查体，高度怀疑患者合并孔源性视网膜脱离。Kashani 等<sup>[4]</sup>将 FEVR 进行分期：1 期仅为周边视网膜的无血管区；2 期为周边视网膜无血管区伴有新生血管形成；3 期为未累及黄斑区的次全视网膜脱离；4 期为累及黄斑区的次全视网膜脱离；5 期为全视网膜脱离，又分为开漏斗型及闭漏斗型。不同分期的患者，临床表现大不相同，可表现为无明显症状或严重的、不可逆的视力下

降。特征性眼底改变包括周边视网膜下渗出、玻璃体视网膜牵拉、黄斑牵拉及黄斑移位、视网膜褶皱以及视网膜脱离<sup>[6-7]</sup>。

FEVR 的临床诊断需满足以下 3 点：①至少一只眼出现周边视网膜无血管区；②无早产或吸氧史，排除新生儿视网膜病变（ROP）；③任何程度的周边视网膜无灌注区、玻璃体视网膜牵拉、视网膜下渗出或视网膜新生血管形成<sup>[8]</sup>。FFA 对 FEVR 的确诊非常重要，辅以广角眼底照相，有助于对无症状患者，尤其是分娩期无症状患者的诊断，对遗传咨询及新生儿筛查十分必要<sup>[9]</sup>。FEVR 需与 Norrie 病、新生儿 ROP 及 Coats' 病相鉴别。传统的治疗方法包括视网膜激光光凝术及手术介入治疗。1

期的患者可密切随访，无需手术干预。激光为治疗初期视网膜下渗出及新生血管形成的主要方法。对于合并有玻璃体视网膜牵拉及视网膜脱离的患者，需行手术干预，包括巩膜环扎术、玻璃体切割术或两者联合。部分患者也可先行激光治疗促进渗出吸收及新生血管消退后再行玻璃体切割术<sup>[7]</sup>。适当的联合白内障手术可解决晚期 FEVR 相关并发症，如角膜混浊、浅前房、继发性青光眼等<sup>[10]</sup>。近期，研究者发现，玻璃体腔注射抗血管内皮生长因子（VEGF）药物，如贝伐单抗、哌加他尼钠等，可有效减少视网膜下渗出，提高患者术后视力，为治疗早期 FEVR 的有效方案。但抗 VEGF 药物治疗方面的证据还不充分，需行进一步的研究。

综上所述，FEVR 是临床较为少见的遗传性玻璃体视网膜病变，为导致青年视网膜脱离的主要原因之一。对无症状患者的早期筛查及早期干预可防止病情的进展。患者的直系家属应进行相关检查，有利于疾病的筛查及遗传咨询。间接检眼镜眼底检查联合 FFA 为诊断 FEVR 的主要方法，尤其是 FFA 可发现早期仅累及周边网膜血管异常，对其早期诊断极为重要。联合抗 VEGF 治疗可增加合并视网膜脱离患者的手术成功率。

参 考 文 献

[1] Seo SH, Yu YS, Park S, Kim JH, Kim HK, Cho SI, Park H, Lee SJ, Seong MW, Park SS, Kim JY. Molecular characterization of FZD4, LRP5, and TSPAN12 in familial exudative vitreo-retinopathy. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 2015, 56 (9): 5143-5151.

[2] Seo SH, Kim MJ, Park SW, Kim JH, Yu YS, Song JY, Cho

SI, Ahn JH, Oh YH, Lee JS, Lee S, Seong MW, Park SS, Kim JY. Large deletions of TSPAN12 cause familial exudative vitreo-retinopathy (FEVR). *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 2016, 57 (15): 6902-6908.

[3] Liu HY, Huang J, Wang RL, Wang Y, Guo LJ, Li T, Wu D, Wang HD, Guo QN, Dong DQ. A novel missense mutation of NDP in a Chinese family with X-linked familial exudative vitreo-retinopathy. *J Chin Med Assoc*, 2016, 79 (11): 633-638.

[4] Kashani AH, Brown KT, Chang E, Drenser KA, Capone A, Trese MT. Diversity of retinal vascular anomalies in patients with familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology*, 2014, 121 (11): 2220-2227.

[5] Yuan M, Ding X, Yang Y, Liu F, Li J, Liang X, Zhang X, Hu A, Li Z, Zhan Z, Lu L. Clinical features of affected and undetached fellow eyes in patients with fevr-associated rhegmatogenous retinal detachment. *Retina*, 2017, 37 (3): 585-591.

[6] Sizmaz S, Yonekawa Y, T Trese M. Familial Exudative Vitreo-retinopathy. *Turk J Ophthalmol*, 2015, 45 (4): 164-168.

[7] Chen SN, Hwang JF, Lin CJ. Clinical characteristics and surgical management of familial exudative vitreoretinopathy-associated rhegmatogenous retinal detachment. *Retina*, 2012, 32 (2): 220-225.

[8] Ranchod TM, Ho LY, Drenser KA, Capone A Jr, Trese MT. Clinical presentation of familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology*, 2011, 118 (10): 2070-2075.

[9] Kashani AH, Learned D, Nudleman E, Drenser KA, Capone A, Trese MT. High prevalence of peripheral retinal vascular anomalies in family members of patients with familial exudative vitreo-retinopathy. *Ophthalmology*, 2014, 121 (1): 262-268.

[10] Fei P, Yang W, Zhang Q, Jin H, Li J, Zhao P. Surgical management of advanced familial exudative vitreoretinopathy with complications. *Retina*, 2016, 36 (8): 1480-1485.

(收稿日期: 2017-07-06)  
(本文编辑: 杨江瑜)