

# 双眼原发性视网膜色素变性并发黄斑裂孔一例

张玉梅<sup>1</sup> 田宏<sup>1</sup> 张燕<sup>2</sup> 梁晓芬<sup>3</sup>

1.内蒙古包头市昆仑朝聚眼科医院, 内蒙古 包头 014010

2.包头市朝聚眼科医院, 内蒙古 包头 014060

3.锡林浩特市朝聚眼科医院, 内蒙古 锡林浩特 026000

**摘要:** 目的: 探讨原发性视网膜色素变性(RP)患者合并双眼黄斑裂孔的诊治经验。方法: 报告一例71岁女性RP患者, 伴双眼黄斑裂孔和黄斑前膜, 分别行玻璃体切除术联合黄斑前膜剥除术及白内障手术, 术后对其视力和黄斑区结构变化进行评估。结果: 患者术后左眼裂孔闭合, 视力明显改善; 右眼虽未接受裂孔修复手术, 但白内障术后视力也有所提升。术后OCT提示黄斑裂孔闭合且无复发, 双眼总体视功能和结构稳定。结论: RP患者合并双眼黄斑裂孔的发病机制可能与玻璃体牵拉及视网膜-色素上皮退化有关。及时手术干预可显著改善视力和黄斑区结构, 未来应加强对RP患者黄斑区病变的研究和个体化治疗。

**关键词:** 原发性视网膜色素变性(RP); 黄斑裂孔; 黄斑前膜; 玻璃体切除术; 白内障手术; 个体化治疗

## 0 前言

原发性视网膜色素变性(Retinitis pigmentosa, RP)是一种遗传性视网膜退行性疾病, 其发病机制复杂, 主要累及视网膜色素上皮(Retinal pigment epithelium, RPE)和光感受器<sup>[1]</sup>。患者常表现为进行性夜盲、视野缩小以及晚期的中心视力下降, 甚至失明。尽管RP常见, 其合并症的具体发病机制和处理方式尚存争议。文献显示, RP患者黄斑区的病变包括囊样水肿、裂孔和脉络膜萎缩, 然而双眼同时发生黄斑裂孔的病例较为罕见<sup>[2,3]</sup>。本文报告了一例71岁女性患者, 既往确诊为双眼RP, 近年来出现视力急剧下降, 检查发现双眼黄斑裂孔, 并伴随黄斑前膜。通过一系列综合治疗, 包括玻璃体切除术、黄斑前膜剥除术和白内障手术, 患者术后视力和眼部结构得到改善, 为这一少见病例提供了诊治依据。

## 1 病例介绍

患者女性, 71岁, 自幼夜视力较差, 近5年白天视力逐渐下降, 呈进行性加重, 于2023年1月28日到我院就诊。眼部检查显示右眼裸眼视力手动, 左眼裸眼视力0.1, 双眼矫正视力无改善。双眼眼压分别为11 mmHg和12 mmHg, 裂隙灯检查见前房清晰、常深, 瞳孔圆且对光反射存在, 双眼晶状体皮质及核均存在III级混浊, 玻璃体混浊。眼底检查提示右眼视盘边界清晰但颜色苍白, 黄斑区见直径约1/3视盘直径大小的圆形裂孔, 周边视网膜可见大量骨细胞样色素改变, 无明显出血或渗出。左眼视盘边界清晰但颜色偏淡, 后极部可见片状脉络膜萎缩灶,

黄斑区存在约1/4视盘直径大小裂孔, 裂孔周围视网膜水肿隆起, 周边亦有骨细胞样色素沉着, 未见明显出血和渗出。光学相干断层扫描检查提示双眼均存在黄斑裂孔, 网膜表面可见黄斑前膜牵拉, 伴视网膜色素上皮层局部隆起反射。诊断为双眼原发性视网膜色素变性(RP)、双眼黄斑裂孔、双眼黄斑前膜及双眼混合性白内障。于2023年2月4日为患者行左眼玻璃体切割术联合黄斑前膜剥除术及无菌空气注入术, 术后视力手动, OCT检查显示黄斑中心凹形态不规则, 局部色素上皮层不均匀, 裂孔闭合。建议患者右眼行玻璃体切割术修复黄斑裂孔, 但患者拒绝。2023年7月, 患者分别接受双眼白内障超声乳化吸除术联合人工晶体植入术, 术后裸眼视力右眼提升至0.02, 左眼提升至0.2, 矫正视力分别达0.2和0.4, 患者术后总体情况稳定。

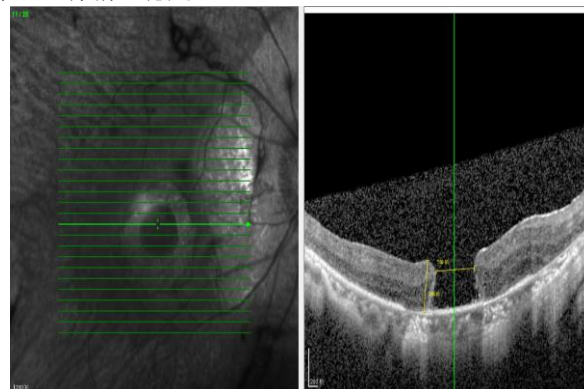


图1 2023年1月28日右眼OCT

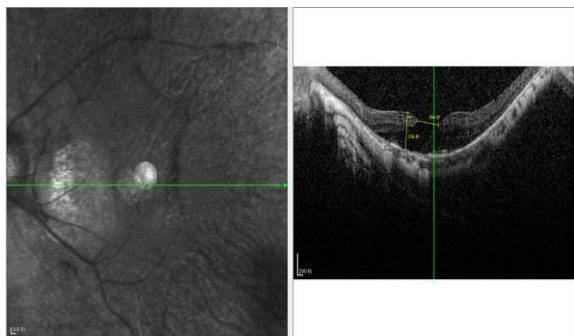


图2 2023年1月28日左眼OCT

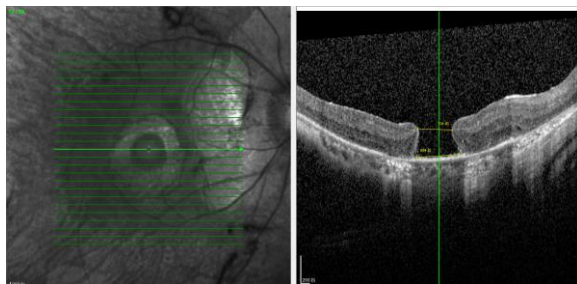


图3 2023年7月20日右眼OCT

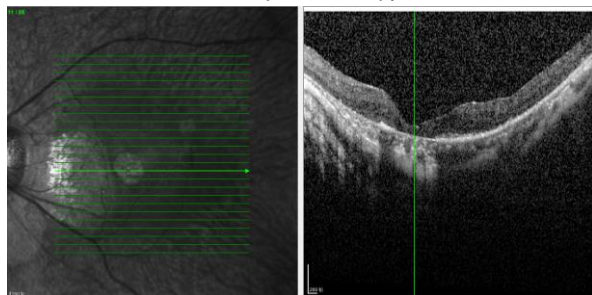


图4 2023年7月20日左眼OCT

## 2 讨论

RP 是一组遗传性视网膜退行性疾病，主要表现为夜盲、视野逐渐缩小及晚期的中心视力减退，最终可致失明。本病的病理特征为视网膜光感受器和色素上皮的退化，晚期多伴视网膜毛细血管硬化、神经胶质组织增生及色素上皮细胞的色素游离<sup>[4,5]</sup>。本例患者既往有夜盲及视力减退病史，符合 RP 的典型表现，同时双眼黄斑裂孔的形成可能与玻璃体后脱离（PVD）及前膜牵拉有关。双眼黄斑裂孔的病例在文献中报道较少，尤其是合并黄斑前膜的复杂情况，更为罕见。RP 患者的黄斑区病变机制复杂，可能涉及光感受器细胞和 RPE 的退化，脉络膜供血不足及玻璃体-视网膜界面病变等多种因素<sup>[6-8]</sup>。既往研究表明，RP 的并发症包括黄斑囊样水肿、裂孔、脉络膜萎缩及其他视网膜损伤，但其发生率及机制尚未完全明确<sup>[9,10]</sup>。

手术治疗在 RP 合并黄斑裂孔病例中至关重要。本病例通过玻璃体切除术联合黄斑前膜剥除术及后续白内障手术，显著改善了患者的视力和黄斑区结构。手术后 OCT 显示裂孔闭合且无明显复发，进一步提示及时干预对稳定

视功能和结构具有重要意义。尽管如此，RP 晚期患者的手术预后仍受限于视网膜及脉络膜的不可逆损伤。本病例中，患者左眼术后视力提升更为显著，可能与其术前黄斑裂孔较小、视网膜萎缩较轻有关。此外，本病例还提示，RP 患者中玻璃体-视网膜界面病变可能在黄斑裂孔形成中发挥了重要作用，未来需要更多研究探索玻璃体牵拉及黄斑区结构异常的关联性。<sup>[11-13]</sup>

总体而言，本病例为 RP 合并双眼黄斑裂孔的诊治提供了有益经验，同时也凸显了早期发现和干预的重要性。由于 RP 病程的进展性及其合并症的多样性，定期随访及个体化治疗尤为关键。未来的大样本、多中心研究将有助于优化此类复杂病例的治疗策略，并探索 RP 晚期黄斑病变的机制，为改善患者生活质量提供更有力的支持。

## 参考文献：

- [1]Nebbioso M, Mastrogiuseppe E, Gnolfo E, Artico M, Moramarco A, Mallone F, Taurone S, Vestri A, Lambiase A. Macular Alterations in a Cohort of Caucasian Patients Affected by Retinitis Pigmentosa[J]. *Diagnostics (Basel)*. 2024;14(21):2409.
- [2]Confalonieri F, La Rosa A, Ottonelli G, Barone G, Ferraro V, Di Maria A, Romano M, Randazzo A, Vallejo-Garcia JL, Vinciguerra P, Petrovski G. Retinitis Pigmentosa and Therapeutic Approaches: A Systematic Review[J]. *J Clin Med*. 2024;13(16):4680.
- [3]Mishra C, Sen S, Kannan NB, Ramasamy K. Unilateral retinitis pigmentosa associated with cystoid macular oedema. *Natl Med J India*.2023;36(3):170-172.
- [4]张堂锋,刘小虎,缪馨,等.原发性视网膜色素变性伴孔源性视网膜脱离一例[J]. *眼科*,2022,31(06):481.DOI:10.13281/j.cnki.issn.1004-4469.2022.06.019.
- [5]Liu W, Liu S, Li P, Yao K. Retinitis Pigmentosa: Progress in Molecular Pathology and Biotherapeutical Strategies[J]. *Int J Mol Sci*. 2022;23(9):4883.
- [6]Dias MF, Joo K, Kemp JA, Fialho SL, da Silva Cunha A Jr, Woo SJ, Kwon YJ. Molecular genetics and emerging therapies for retinitis pigmentosa: Basic research and clinical perspectives[J]. *Prog Retin Eye Res*. 2018;63:107-131.
- [7]Hagiwara A, Yamamoto S, Ogata K, Sugawara T, Hiramatsu A, Shibata M, Mitamura Y. Macular abnormalities in patients with retinitis pigmentosa: prevalence on OCT

- examination and outcomes of vitreoretinal surgery[J]. *Acta Ophthalmol.*2011;89(2):e122-5.
  - [8]Apushkin MA, Fishman GA, Janowicz MJ. Monitoring cystoid macular edema by optical coherence tomography in patients with retinitis pigmentosa[J]. *Ophthalmology.* 2004;111(10):1899-904.
  - [9]Chung H, Hwang JU, Kim JG, Yoon YH. Optical coherence tomography in the diagnosis and monitoring of cystoid macular edema in patients with retinitis pigmentosa[J]. *Retina.*2006;26(8):922-7.
  - [10]张文炳,朱思泉.原发性视网膜色素变性治疗进展[J].*中医眼耳鼻喉杂志*,2022,12(01):41-44.
  - [11]Arias JD, Kalaw FGP, Alex V, Yassin SH, Ferreyra H, Walker E, Wagner NE, Borooah S. Investigating the associations of macular edema in retinitis pigmentosa[J]. *Sci Rep.*2023;13(1):14187.
  - [12]Makiyama Y, Oishi A, Otani A, Ogino K, Nakagawa S, Kurimoto M, Yoshimura N. Prevalence and spatial distribution of cystoid spaces in retinitis pigmentosa: investigation with spectral domain optical coherence tomography[J].*Retina.*2014;34(5):981-8.
  - [13]徐张幸,彭晓燕.原发性视网膜色素变性继发黄斑囊样水肿的治疗进展[J].*中华眼科医学杂志(电子版)*,2014,4(01):43-45.
- 作者简介:** 张玉梅(1983—),女,汉族,本科,研究方向为眼表疾病治疗。