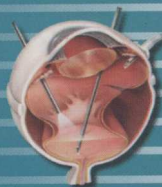
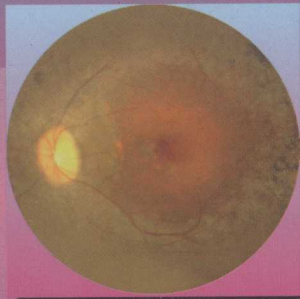
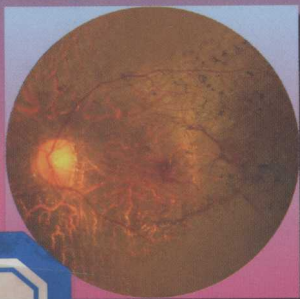


常见眼底外科疾病
知识问答系列

吕林 总主编



原发性视网膜 色素变性



774.1
4402

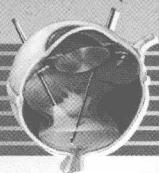
吕林 编著



人民卫生出版社

R774.1
4402

常见眼底外科疾病
知识问答系列



吕 林 总主编

原发性视网 膜色素变性

黄新华 编著



A0548810

人民卫生出版社

0823958

图书在版编目 (CIP) 数据

原发性视网膜色素变性/吕林总主编. —北京: 人民卫生出版社, 2011. 9

(常见眼底外科疾病知识问答系列)

ISBN 978-7-117-14640-1

I. ①原… II. ①吕… III. ①原发性疾病: 视网膜色素变性—诊疗—问题解答 IV. ①R774.1-44

中国版本图书馆CIP数据核字(2011)第145232号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.ipmph.com	护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

原发性视网膜色素变性

总主编: 吕林

编著: 黄新华

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地址: 北京市朝阳区潘家园南里19号

邮编: 100021

E-mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

010-59787586 010-59787592

印刷: 北京汇林印务有限公司

经销: 新华书店

开本: 787×1092 1/32 印张: 1 字数: 14千字

版次: 2011年9月第1版 2011年9月第1版第1次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-14640-1/R·14641

定价: 6.00元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

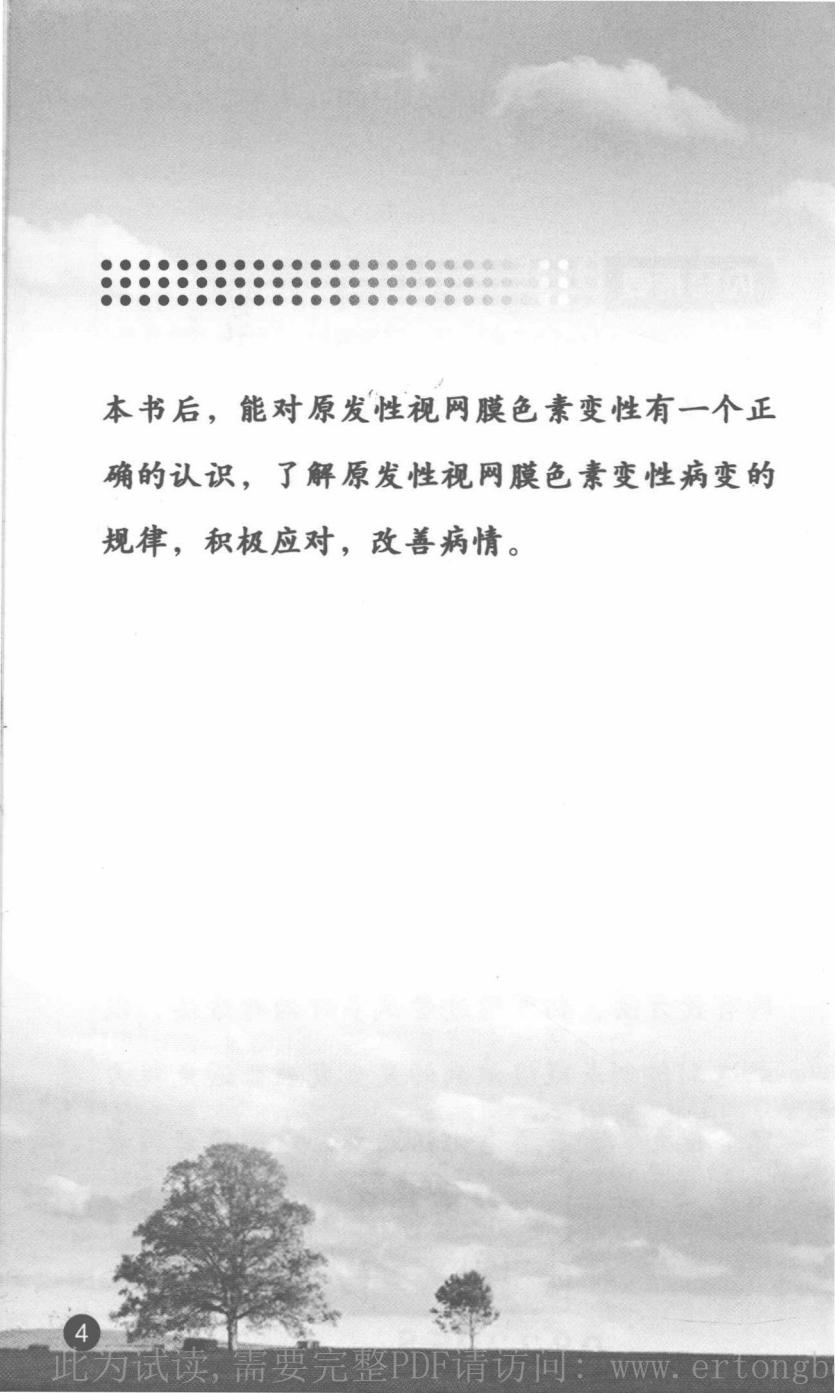
(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

内容提要

原发性视网膜色素变性是一种以慢性、进行性、双侧性视功能损害为主要表现的遗传性视网膜疾病。是一种较常见的眼部遗传疾病。发病初期仅表现为夜盲（夜间或暗处视物不见），随着病情的发展，视野进行性缩小（看东西的范围越来越窄）；在多数患者家族中，往往能找到类似的病例。患者发病时间有早、有晚。发病愈早，预示病情较重，发展较快。尽管目前还未找到治愈原发性视网膜色素变性的有效方法，仍可通过尝试多种治疗方法，以求达到控制或减缓该病的发生发展，避免视力完全丧失，改善患者生活质量。希望读者阅读

川北医学院图书馆
图 书

0823958



本书后，能对原发性视网膜色素变性有一个正确的认识，了解原发性视网膜色素变性病变的规律，积极应对，改善病情。

目 录

一、什么是原发性视网膜色素变性·····	1
二、原发性视网膜色素变性是由什么 原因引起的·····	2
三、原发性视网膜色素变性有哪些表现·····	4
四、原发性视网膜色素变性 要做哪些检查·····	6
五、原发性视网膜色素变性 有哪些特殊临床类型·····	9
六、原发性视网膜色素变性 有哪些并发症·····	12
七、原发性视网膜色素变性如何诊断·····	14



八、得了原发性视网膜色素

变性应如何治疗…………… 15

九、有家族史就一定会发病吗…………… 22

十、如何预防原发性视网膜色素

变性发生…………… 24

什么是原发性视网膜色素变性

原发性视网膜色素变性是一种以进行性视功能损害为主要表现的遗传性视网膜疾病。是一种较常见的眼部遗传病。其典型表现为夜盲及视野进行性缩小；其眼底表现为视盘蜡黄，视网膜血管变细，视网膜中周部见骨细胞样色素增生。多为双眼发病。



1 遗传病

原发性视网膜色素变性是由什么原因引起的

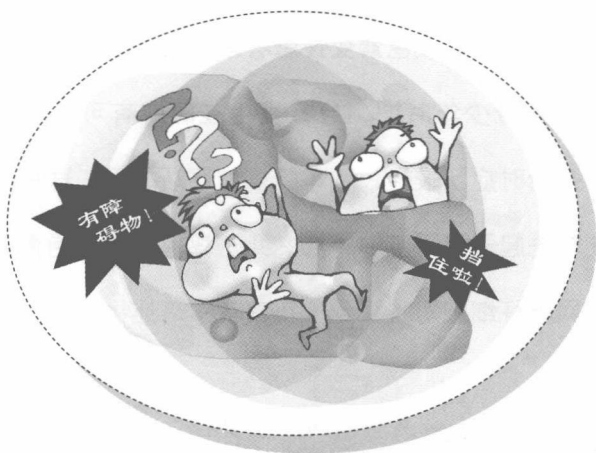
原发性视网膜色素变性是遗传性疾病。其遗传方式有三种：①常染色体隐性遗传；②显性遗传；③性连锁隐性遗传。其中以常染色体隐性遗传最多，显性次之，性连锁隐性遗传最少。

研究发现常染色体显性遗传型中，至少有两个基因座位，位于第一号染色体短臂与第三号染色体长臂。性连锁遗传基因位于X染色体短臂一区一带及二区一带。

由于染色体异常，致使视网膜色素上皮细胞对视细胞外节膜盘的吞噬、消化功能衰退，致使膜盘崩解物残



留并形成一层障碍物，妨碍营养物质从脉络膜到视网膜的传递，影响视网膜细胞的新陈代谢，从而引起视细胞进行性营养不良和功能丧失。



2 病症



原发性视网膜色素变性有哪些表现

1. 夜盲

夜盲是视网膜色素变性患者最早出现的症状，常始于儿童或青少年时期，且多发生在眼底有可见改变之前。开始时症状较轻，随年龄增加逐渐加重。这是因为病变首先起于视网膜中周部，此处视网膜杆细胞为多，而视网膜杆细胞司暗视觉（负责观察暗处物体）。

2. 视力与视野改变

典型视网膜色素变性患者的中心视力早期正常或接近正常，随病程发展而逐渐减退，终于完全失明。早期视野有环形暗点，位置与赤道部病变相符，其后环形暗点向中心和周边慢慢扩大而成管状视野。

3. 色觉

多数患者早期色觉正常，随病情发展而加重。典型改变为蓝色盲，红绿色觉障碍较少。



3 色盲

1. 眼底检查

病变早期虽有夜盲，眼底可以完全正常。随病程进展而逐渐出现典型的眼底改变。

(1) 视盘改变：早期正常，晚期色淡而略显黄色，称为“蜡样视盘”。

(2) 视网膜血管改变：视网膜动静脉均狭窄，随病程进展而加重，尤以动脉为显著。在晚期，动脉成细线状，一般不会变成白线，也没有白鞘包绕。

(3) 视网膜色素沉着：多始于赤道部，色素呈有突的小点，继而增多变大，呈骨细胞样，有时呈不规则的点、线状，围绕赤道部成宽窄不等的环状排列。

色素多位于视网膜血管附近，尤其多见于静脉的前面，可遮盖部分血管。以后，色素沉着自赤道部向前、向后极发展，最后布满整个眼底。此时，视网膜色素上皮层色素脱失，暴露出脉络膜血管而呈豹纹状眼底。

晚期脉络膜血管亦硬化，呈黄白色条纹。整个眼底外观晦暗，玻璃体一般清晰或轻度混浊。

2. 荧光血管眼底造影

背景荧光大片无荧光区，提示脉络膜毛细血管层萎缩。有时还可见后极部或周边部斑驳状荧光斑。

3. 暗适应检查

早期锥细胞功能尚正常，杆细胞功能下降，致使杆细胞曲线终末阈值升高，造成光色间差缩小。晚期杆细胞功能丧失，锥细胞阈值升高，形成高位的单相曲线。

4. 视觉电生理

病变早期，即使视野、暗适应，甚至视网膜电图等改变尚不明显时，已可查出眼电图光峰/暗谷明显降低或呈熄灭改变。故眼电图具有早期诊断意义。随病情发

展，视网膜电图呈现低波迟延型，尤其b波消失是本病的典型改变。



4 检查

五

原发性视网膜色素变性有哪些特殊临床类型

1. 单眼性原发性视网膜色素变性

非常少见。诊断为本类型，必须满足以下条件：

(1) 一眼具有原发性视网膜色素变性的典型改变，而另眼完全正常（包括电生理检查）；

(2) 另一眼随访5年以上仍未发病。此型患者多在中年发病，一般无家族史。

2. 象限性原发性视网膜色素变性

亦很少见。表现为病变仅累及双眼同一象限，与正常区域分界清楚，有相应的视野改变，视力较好，视网膜电图为低波。荧光造影显示病变区比检眼镜下所见范围大。本型常为散发性，但也有常染色体显性、隐性与性连锁隐性遗传的报告。

3. 中心性或旁中心性原发性视网膜色素变性

亦称逆性进行性视网膜色素变性。与典型视网膜色素变性病症相反，此类患者以视力减退与色觉障碍为首发病征。眼底检查可见后极部萎缩病变，有骨细胞样色素堆积，视网膜电图呈低波或不能记录。早期以锥细胞损害为主，后期才有杆细胞损害。晚期累及周边部视网膜，并出现血管改变，最后失明。本型通常为隐性遗传，偶亦有显性遗传。

4. 无色素性视网膜色素变性

有典型视网膜色素变性的各种症状和视功能检查异常。检眼镜下有整个眼底晦暗、视网膜血管变细、