

李凤鸣 罗成仁 编著

眼的先天异常



人民卫生出版社

眼的先天异常

李凤鸣
罗成仁 编著

人民卫生出版社

眼的先天异常

李凤鸣 罗成仁 编著

人 民 卫 生 出 版 社 出 版

(北京市崇文区天坛西里10号)

人 民 卫 生 出 版 社 胶 印 厂 印 刷

新 华 书 店 北 京 发 行 所 发 行

850×1168毫米32开本 8 $\frac{7}{8}$ 印张 4插图 235千字

1990年3月第1版 1990年3月第1版第1次印刷

印数: 00,001-6,547

ISBN 7 117 01186 6 · R · 1187 定价: 5.65元

〔科技新书目207—111〕

前 言

眼的先天发育异常是影响视力和致盲的重要原因之一。在现代医学检查、诊断和治疗技术日益发达的今天，其相对发病率有上升趋势，有关这一课题的研究和探讨，具有重要的现实意义。鉴于我国至今还缺少这种专著，为了适应我国提倡优生优育的需要，以及充实临床工作的内容，著者以自己 and 国内一些作者积累的资料和病例为主，参照国外有关眼部先天异常的专门论著，结合我国的具体情况，编著成书，供眼科和其他医务工作者，以及从事计划生育理论和实际工作的专业人员参考。本书主要着眼于较常见和多发的眼部先天发育异常性疾病，对我国各地眼科医师在这方面的临诊和教学工作都有一定的实用价值。在编写工作中，限于著者的经验和水平，谬误遗漏在所难免，尤望同道和读者不吝指正，以便再版时增删修订，俾能更臻完善。

编著者

一九八八年六月

目 录

前 言	
绪 言	1
第一章 眼部先天异常的病因学	3
第一节 遗传因素	4
一、与基因突变有关的遗传性眼病	5
(一) 单基因遗传	6
1. 常染色体显性遗传	6
2. 常染色体隐性遗传	7
3. 性连锁遗传	8
(二) 多基因遗传	10
二、与染色体畸变有关的遗传性眼病	11
第二节 环境因素	12
一、生物因素	13
二、物理和机械因素	14
三、化学因素	16
四、营养和代谢异常	17
第二章 器官发生期的发育异常	20
第一节 原始视泡发育异常	20
一、无眼球和极度小眼球	20
(一) 原发性无眼球	21
(二) 继发性无眼球	21
(三) 退行性无眼球	21
二、融合性异常——独眼畸形和并眼畸形	26
第二节 视杯形成时期发生的异常	29
一、视泡内陷异常	29
(一) 先天性囊性眼	29

(二) 先天性视网膜不附着	30
二、胚裂闭合过程的异常	31
(一) 典型性缺损	31
(二) 眼底的典型性缺损	35
(三) 睫状体和虹膜的典型性缺损	38
(四) 视神经入口处的缺损	39
(五) 缺损性囊肿	47
第三节 眼球大小的异常——小眼球	52
第三章 眼球组织分化的发育异常	55
第一节 角膜发育异常	55
一、无角膜	55
二、角膜大小、形状和曲度异常	55
(一) 角膜大小的异常	55
1. 大角膜	55
2. 小角膜	58
(二) 角膜曲度的异常	60
1. 扁平角膜	60
2. 球形角膜	61
3. 锥形角膜	61
4. 角膜散光	62
5. 角膜曲度不规则	62
6. 角膜后面曲度异常	62
三、先天性角膜混浊	63
(一) 先天性角膜混浊的病因	63
(二) 先天性角膜白斑	64
(三) 角膜前胎生环	65
(四) 角膜后胎生环	66
(五) 角膜弥散性混浊	66
1. 先天性巩膜性角膜	66
2. 先天性前葡萄肿	67
(六) 角膜遗传性退行性混浊	67

1. 先天性斑点状混浊	67
2. 先天性漩涡状混浊	68
3. 先天性内皮营养不良	68
(七) 先天性组织变形	69
1. 上皮性组织变形	69
2. 中胚叶性组织变形	69
(八) 皮肤病与先天性角膜混浊	70
第二节 巩膜发育异常	70
一、蓝色巩膜	70
二、先天性巩膜扩张	72
三、巩膜内软骨组织变形	72
第三节 前房发育异常	73
一、无前房	73
二、眼前段中胚叶发育不良	73
三、先天性青光眼	73
第四节 葡萄膜发育异常	79
一、虹膜发育异常	79
(一) 无虹膜	80
(二) 单纯性虹膜缺损	84
1. 部分性虹膜缺损	86
2. 不完全性虹膜缺损	87
(三) 虹膜基质发育不全	89
(四) 虹膜基质前层增生	89
(五) 虹膜肌肉异常	90
(六) 瞳孔异常	92
1. 先天性瞳孔大小不等	92
2. 多瞳孔	92
3. 瞳孔异形	94
4. 瞳孔异位	96
(七) 虹膜色素层异常	97
1. 虹膜色素缘增生	98

2. 绒球	98
3. 先天性虹膜内翻	98
(八) 先天性虹膜囊肿	99
1. 虹膜基质内囊肿	99
2. 色素上皮囊肿	99
二、睫状体发育异常	99
(一) 睫状体不发育或发育不全	99
(二) 睫状体缺损	100
(三) 睫状突移位	100
三、脉络膜发育异常	100
(一) 眼底非典型性缺损	100
1. 外胚叶缺陷	101
2. 中胚叶缺陷	101
3. 宫内炎症	101
(二) 黄斑缺损	101
1. 色素性缺损	102
2. 无色素缺损	103
3. 缺损伴异常血管	104
(三) 无脉络膜	105
第五节 视网膜发育异常	107
一、视泡发育性转化	107
(一) 睫状体部	107
(二) 视网膜部	107
(三) 视神经部	108
二、视泡外层的先天异常	108
三、视泡内层的先天异常	108
(一) 视网膜发育异常	108
1. 视网膜玫瑰花团	109
2. 视网膜胶质增生	109
(二) 视网膜不发育	110
(三) 视网膜皱襞	110

1. 增殖性皱襞·····	110
2. 牵引性皱襞·····	113
3. 镰状视网膜皱襞·····	113
(四) 小口氏病·····	114
(五) 视网膜囊肿·····	115
(六) 遗传性视网膜劈裂症·····	116
(七) 先天性视网膜脱离·····	117
(八) 有髓鞘神经纤维·····	117
四、毯层视网膜变性·····	120
五、黄斑先天异常·····	122
(一) 黄斑发育不全与发育不良·····	122
(二) 黄斑形态异常·····	122
(三) 黄斑异位·····	123
(四) 黄斑遗传变性·····	123
六、视觉功能性缺陷·····	124
(一) 先天性夜盲·····	124
(二) 先天性昼盲·····	124
(三) 先天性色觉缺陷·····	125
第六节 视神经乳头和视神经发育异常·····	126
一、视神经发育不良·····	126
二、大视神经乳头·····	128
三、视乳头形状和位置异常·····	129
四、双视神经乳头·····	129
五、先天性视乳头凹陷·····	130
六、假性视神经炎·····	131
七、先天性视乳头倾斜·····	132
八、先天性视乳头小窝·····	134
九、先天性视神经萎缩·····	138
第七节 晶状体发育异常·····	138
一、晶状体形成的异常·····	138
(一) 先天性无晶状体·····	138

1. 原发性无晶状体·····	139
2. 继发性无晶状体·····	139
(二) 晶状体泡未从表面外胚叶分离·····	139
(三) 晶状体从角膜延迟分离·····	140
(四) 晶状体纤维不规则发育·····	140
(五) 双晶状体·····	140
二、晶状体形态异常·····	140
(一) 小晶状体——球形晶状体·····	140
(二) 圆锥形晶状体·····	141
1. 前部圆锥形晶状体·····	141
2. 后部圆锥形晶状体·····	142
(三) 晶状体缺损·····	143
(四) 晶状体脐状缺陷·····	146
三、晶状体位置异常·····	146
(一) 晶状体异位·····	146
(二) 先天性营养不良性中胚叶发育不全·····	149
(三) 先天性营养不良性中胚叶过度增生·····	151
(四) 先天性氨基酸代谢障碍·····	151
(五) 晶状体迟发的自发脱位·····	153
四、先天性白内障·····	153
(一) 囊-体性白内障·····	154
1. 先天性囊性白内障·····	154
2. 极性白内障·····	154
(二) 先天性晶状体性白内障·····	156
1. 晶状体性白内障的病因学·····	156
2. 先天性白内障的病理和形态·····	161
3. 区带性白内障·····	162
4. 缝性和轴性白内障·····	166
5. 一致性白内障·····	170
(三) 先天性白内障的治疗原则·····	171
第八节 玻璃体发育异常·····	173

一、玻璃体漂浮物	173
二、玻璃体先天性囊肿	173
第九节 血管系统发育异常	175
一、胎血管系统异常	175
(一) 永存玻璃体动脉	175
(二) 永存晶状体血管膜	176
(三) 永存瞳孔膜	177
二、视网膜血管异常	181
(一) 无视网膜血管	181
(二) 视网膜血管分支和行径异常	181
(三) 视网膜血管屈曲和扩张	181
(四) 视网膜血管异常交叉	182
(五) 异常黄斑血管	182
(六) 视乳头前血管祥	182
(七) 先天性动静脉吻合	184
(八) 视网膜动脉瘤	186
三、睫状血管系统异常	186
(一) 后涡状静脉	186
(二) 视网膜血管与睫状血管异常交通	186
(三) 脉络膜-鞘膜静脉	186
第十节 色素先天异常	187
一、色素增多症	187
(一) 眼黑变病	187
(二) 结膜和角膜黑变病	189
(三) 葡萄膜黑色素瘤	190
(四) 视网膜黑变病	190
(五) 视乳头先天性色素沉着	191
二、色素缺少症	192
(一) 白化病	192
1. 白化眼	193
2. 完全性全身性白化病	193

3. 不完全性白化病·····	194
4. 眼部白化病·····	194
5. 部分性白化病·····	194
(二) 异色症·····	194
1. 单眼虹膜异色·····	195
2. 双眼虹膜异色·····	195
第十一节 先天性眼球表面囊肿和肿瘤 ·····	199
一、角巩膜囊肿 ·····	199
二、眼球表面皮样瘤 ·····	199
三、皮样脂肪瘤 ·····	201
四、眼球表面骨瘤 ·····	202
第十二节 脑先天畸形的眼部改变 ·····	202
一、无脑畸形 ·····	202
二、脑小畸形和巨脑畸形 ·····	203
(一) 脑小畸形·····	203
(二) 平脑畸形·····	203
(三) 巨脑畸形·····	203
(四) 脑穿透畸形·····	203
三、先天性脑积水 ·····	203
四、水脑 ·····	204
五、脑膨出 ·····	204
六、脊柱裂和脊髓空洞症 ·····	204
七、脑发育性功能障碍 ·····	205
(一) 原发性智力缺陷·····	205
(二) 先天性痉挛性两侧瘫痪·····	205
(三) 先天性偏瘫·····	205
(四) 先天性手足徐动症·····	205
第四章 眼附属器发育异常 ·····	206
第一节 眼睑发育异常 ·····	206
一、睑褶发育异常 ·····	206
(一) 隐眼畸形·····	206

(二) 小眼睑·····	208
(三) 眼睑缺损·····	209
(四) 睑裂构型异常·····	211
1. 睑裂斜度和形状异常·····	211
2. 睑裂大小异常·····	214
(五) 先天性眼睑皱褶·····	215
1. 内眦赘皮·····	215
2. 倒转型内眦赘皮·····	216
3. 眼睑赘皮·····	216
二、睑缘先天异常·····	217
(一) 先天性眼睑内翻·····	217
(二) 先天性眼睑外翻·····	218
(三) 睑缘粘连·····	219
(四) 睑缘线状粘连·····	219
三、泪阜先天异常·····	219
(一) 副泪阜·····	219
(二) 无泪阜、无半月皱襞·····	220
四、睫毛和眉毛异常·····	221
(一) 先天性睫毛稀少·····	221
(二) 先天性多毛症·····	221
五、眼睑皮肤先天异常·····	223
(一) 先天性皮肤萎缩·····	223
(二) 先天性面半侧萎缩·····	223
(三) 鳞癣·····	223
(四) 皮肤弹性过强·····	224
六、先天性眼睑色素异常·····	224
(一) 眼睑色素过多·····	224
(二) 眼睑色素缺少·····	224
七、先天性眼睑运动异常·····	225
(一) 先天性上睑退缩·····	225
(二) 先天性上睑下垂·····	225

1. 单纯性上睑下垂·····	225
2. 上睑下垂伴其它先天性上睑畸形·····	227
3. 上睑下垂伴眼肌麻痹·····	227
(三) 眼睑反常(联带)运动·····	228
八、先天性眼轮匝肌麻痹·····	230
第二节 结膜的先天异常·····	231
一、睑板赘皮·····	231
二、先天性结膜淋巴水肿·····	231
三、遗传性出血性毛细管扩张症·····	231
第三节 泪器发育异常·····	232
一、泪腺异常·····	232
(一) 先天性无泪腺·····	232
(二) 先天性无泪液·····	232
(三) 家族性自主神经功能发育不良·····	232
(四) 泪液分泌过多·····	233
(五) 反常性味觉-流泪反射·····	233
(六) 先天性泪腺异位·····	233
(七) 先天性泪腺囊肿·····	234
(八) 先天性泪腺痿·····	234
(九) 异常泪腺排出管·····	234
二、泪道异常·····	235
(一) 无泪道·····	235
(二) 泪道扩张·····	235
(三) 泪小管和泪点异常·····	236
(四) 泪囊和鼻泪管异常·····	237
第四节 眼眶先天异常·····	239
一、骨眶发育异常·····	239
(一) 胎儿眼眶破坏·····	239
(二) 眼眶发育异常·····	240
(三) 颅-面骨发育障碍·····	242
1. 尖头畸形·····	242

2. 舟状头·····	243
3. 颅-面骨发育不全 ·····	243
(四) 尖头並指趾畸形·····	244
(五) 双眼过度分开·····	244
(六) 遗传性骨软骨营养不良·····	245
(七) 多数性成骨不全·····	245
(八) 骨石化病·····	247
(九) 多数性骨纤维性发育不良·····	247
二、眼眶部脑膜膨出和脑膨出 ·····	247
(一) 眼眶前部脑膨出·····	248
(二) 眼眶后部脑膨出·····	249
(三) 真正的脑膜膨出·····	250
三、先天性眼眶囊肿 ·····	250
(一) 眶和眶周的皮样囊肿·····	250
(二) 胆脂瘤·····	254
四、先天性眼眶肿瘤 ·····	254
第五章 眼运动的先天异常·····	256
第一节 病因学 ·····	256
第二节 先天性眼肌麻痹 ·····	258
一、眼外肌麻痹 ·····	259
(一) 完全性和部分性眼外肌麻痹·····	259
(二) 进行性先天性眼外肌麻痹·····	259
二、眼内肌麻痹 ·····	260
三、第ⅢⅣⅥ神经麻痹 ·····	260
第三节 肌肉纤维性牵引 ·····	261
一、牵引综合征 ·····	261
二、先天性固定性斜视 ·····	263
第四节 倒错性眼运动 ·····	263
第五节 先天性眼球震颤 ·····	264
第六节 核上性麻痹 ·····	265
第七节 先天性异常联动 ·····	266
第八节 周期性现象 ·····	267

绪 言

人眼的先天发育异常, 含义很广, 表现很多。从受精卵以后的胚眼发育, 胚胎时期眼部在子宫内的生长, 出生后眼组织结构逐渐成长, 直至晚年衰老, 眼组织在机体生长过程中, 各时期都可发生生长停滞或发育异常而出现外观畸形或功能变异, 导致组织器官缺陷或功能障碍。对这些变异的观察和研究, 构成眼科学领域中一个独特的分支。尤其是在现代医学日益昌明的今天, 很多传染性眼病已能较好地被控制, 先天性生长发育缺陷的预防和治疗, 便成为医学科学工作者更为关切的重要课题。

眼的先天发育异常, 除了包括出生前胚胎时期已经发生, 胎儿出生时便表现出来的组织或机能的变异, 还有不少病变, 虽由先天因素决定, 但在出生后数年或数十年才出现症状和体征。如视网膜色素变性、圆锥角膜和Leber氏病等。再如常见的近视眼, 多数在青春期前后发生, 且在一定程度上与环境因素的促成有关。另一方面, 眼的先天异常如表现为组织结构变异, 特别是外眼部或眼球前部有显著畸形者较易识别, 而单独出现功能异常或先天性代谢紊乱等生物化学异常的分子结构变异, 则有时眼的症状体征在一定时期内不很明显, 易为人所忽略, 如类脂质和粘多糖代谢紊乱等引起的一些综合病征, 多数也属于先天发育异常。

虽然有关眼的先天发育异常的文献资料很多, 但因影响眼发育异常的因素非常广泛, 不少问题还待探讨研究。本书论述范围, 着重出生时或生后较短时期表现的眼部出生缺陷, 以及组织结构的畸形。很多成人和老年人眼部发生各种结构上或功能上的退行变性和发育上的变异, 在其它有关眼病专著中论述, 不列入本书。

本世纪五十至六十年代, 在每1000个出生存活的婴儿中, 约有23~25人表现身体外部明显的先天畸形。成都1981年调查6岁以前儿童11462人中, 眼先天异常占2.36%。英格兰和威尔士1963~

1968年盲目的发病率和原因的统计资料 (Sorsby, 1972) 表明, 眼部的先天缺陷作为盲目原因在各年龄组中的数字为: 0 ~ 4 岁组中占70.0%, 5 ~ 14岁组54.1%, 15 ~ 29岁组25.3%, 30 ~ 49岁组8.6%, 50 ~ 59岁组4.6%, 60 ~ 64岁组2.2%。上列资料大体表明眼的先天异常的发生和危害视力的严重程度, 从出生后随年龄增大而渐减; 并且从出生到4岁这一阶段, 因先天性眼组织缺陷致盲者占大多数; 5 ~ 14岁, 即大约在青春期前, 也约占半数以上。另据Fraser和Friedman1967年报告, 英格兰和威尔士1963年盲校入学的盲童776人中有50%是由于遗传性因素的先天性眼病所致; 其余50%乃因围产期发生的疾病致盲。毛文书等1980年在北京盲校调查202人中, 因先天异常失明者共151人(占74.75%)。曹鼎镌1978年对天津市盲童学校学生121人调查结果, 有82人(67.77%)为先天性眼病致盲。

以上资料说明眼的先天发育异常或出生缺陷, 在人群中占有的比例和数量都值得引起重视。尤其是先天性眼病在致盲原因中占有很大的比重。这些事实表明诊断和治疗先天性眼病, 特别是研究并防止其发生, 对保护人群健康, 优生优育, 提高人类素质, 具有极重要的意义。