

視は原則として完全矯正にて眼鏡を処方する。

不同視差が5.0D以上の強度近視性不同視の場合、器質病変が潜在しており眼鏡を処方しても予後不良のことが多い。屈折度が-10.0D以内で、眼底後極部の萎縮病変がなく、顕性斜視のない例では眼鏡を処方し、健眼遮閉による弱視治療を試みる<sup>10)</sup>。

たとえ両眼に重篤な視覚障害をきたす器質的疾患があっても、残存視機能の発達と活用を促すために、強度屈折異常を検出し、適正な眼鏡を処方する必要がある。視距離に合わせた近見矯正とするのがコツである。

### III 早期発症内斜視

#### 1. 症例呈示

患児：生後5カ月、女児。

主訴：内斜視。

現病歴：生後2カ月頃より左眼が寄り目になることに気づいた。その後右眼も寄るようになった。精査加療目的で紹介され初診となった。妊娠・出産に異常なし。既往歴として心室中隔欠損があり経過観察されている。発達正常。家族歴に特記すべきことなし。

所見：瞳孔反応正常。左右眼とも固視良好であったが交代視しており、Krimsky法にて50Jの内斜視を検出した(図5a)。両眼に外転制限を認めた。前眼部・中間透光体・眼底に異常なし。散瞳下の屈折検査にて両眼に+4Dの遠視を検出した。神経内科で精査。頭部MRI(磁気共鳴画像)を施行したが異常なし。1日30分の交代遮閉訓練を行ったが外転制限は残存し、斜視角は不変であった。

眼鏡の処方：生後7カ月時に0.25%アトロピン点眼

による精密屈折検査を実施したところ、両眼に+3Dの遠視を検出した。家族と相談し、完全矯正眼鏡(瞳孔間距離39mm)を処方した。

処方後の管理：家族の協力により、はじめから眼鏡を嫌がらずに掛けられ、装用状態は良好であった(図5b)。眼鏡フレームのフロントサイズが小さくなったため、生後9カ月時に眼鏡を再処方した。

眼鏡の効果：生後6カ月未満発症の大角度の内斜視であったが、眼鏡装用を開始して1カ月後には眼鏡装用下で眼位正位となった。非装用下では左眼内斜視となる。両眼の外転制限は徐々に改善している。

#### 2. 解 説

乳児期に眼位異常をきたした場合、放置すると両眼視機能の発達が困難となる。特に生後3~4カ月は立体視の感受性が高いため<sup>11)</sup>、早期発症内斜視(生後6カ月までに発症)では、迅速な診断と眼位矯正が必要である。このケースでは当初外転神経麻痺を疑い、精査、交代遮閉訓練を実施。早期手術も念頭に置いていたが、完全矯正眼鏡の常用にて眼位は正位となった。

生後4~20週における20J以上の内斜視を追跡調査した近年の多施設研究では、小角度、変動する内斜視や、+3.0D以上の遠視を伴う例では自然治癒する可能性もあると指摘されている<sup>12,13)</sup>。しかし、内斜視が遷延する際には、調節性要因の関与を疑い、完全矯正眼鏡を手術に先立って装用させるのが原則である。調節性内斜視のなかには生後4カ月で発症する例もあることが知られている<sup>14)</sup>。

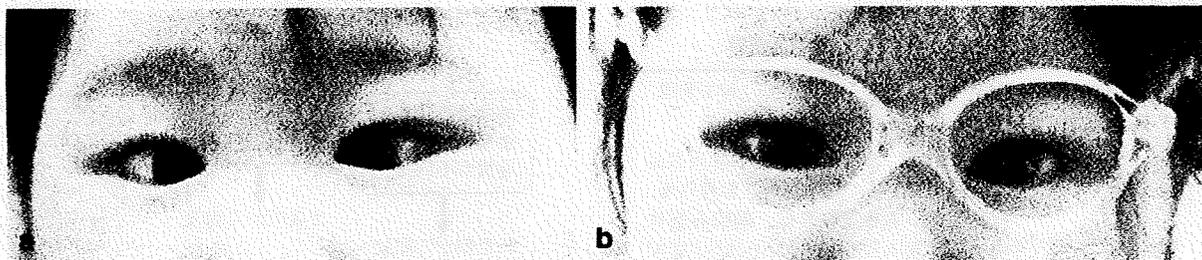


図5 5カ月女児、早期発症内斜視

a: 初診時眼位、内斜視50J。b: 生後8カ月、完全矯正眼鏡装用にて正位。非装用時は内斜視。

## 文 献

- 1) 仁科幸子：乳児の眼鏡. あたらしい眼科 **21** : 1141-1144, 2007
- 2) Lambert SR, Lynn MJ, Reeves R et al : Is there a latent period for the surgical treatment of children with dense bilateral congenital cataracts? *J AAPOS* **10** : 30-36, 2006
- 3) 矢ヶ崎悌司, 粟屋 忍, 高良俊武ほか：術前に眼振が認められた先天白内障早期手術例の子供. 眼臨 **87** : 342-349, 1993
- 4) 山本 節：小児眼内レンズ挿入症例の長期観察. 眼科手術 **13** : 39-43, 2000
- 5) Lambert SR, Lynn M, Drews-Botsch C et al : A comparison of grating visual acuity, strabismus, and reoperation outcomes among children with aphakia and pseudophakia after unilateral cataract surgery during the first six month of life. *J AAPOS* **5** : 70-75 : 2001
- 6) 仁科幸子：小児白内障手術と術後視力. あたらしい眼科 **23** : 19-24, 2006
- 7) Azuma N, Motomura K, Hama Y et al : Early vitreous surgery for aggressive posterior retinopathy of prematurity. *Am J Ophthalmol* **142** : 636-643, 2006
- 8) 山本 節：小児遠視の経年変化と眼鏡矯正. 眼紀 **35** : 1707-1710, 1984
- 9) Wright KW : Visual development and amblyopia. In : Wright KW, Spiegel PH (ed) : *Pediatric Ophthalmology and Strabismus* 2nd ed. p157-171. Springer-Verlag, New York, 2003
- 10) 大野京子：強度屈折異常. 丸尾敏夫(編)：眼科診療フラクテイス **27**, p166-170. 文光堂, 1997
- 11) Fawcett SL, Wang Yi-Z, Birch EE : The critical period for susceptibility of human stereopsis. *Invest Ophthalmol Vis Sci* **46** : 521-525, 2005
- 12) Pediatric Eye Disease Investigator Group : The clinical spectrum of early-onset esotropia : Experience of the congenital esotropia observational study. *Am J Ophthalmol* **133** : 102-108, 2002
- 13) Pediatric Eye Disease Investigator Group : Spontaneous resolution of early-onset esotropia : Experience of the congenital esotropia observational study. *Am J Ophthalmol* **133** : 109-118, 2002
- 14) Coats DK, Avilla CW, Paysse EA et al : Early-onset refractive accommodative esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* **35** : 275-278, 1998

「眼鏡処方・検査のコツ！」

乳児の眼鏡

仁科幸子

国立成育医療センター眼科

Prescribing Spectacles for Infants

Sachiko Nishina

Department of Ophthalmology, National Center for Child Health and Development

要 約

乳児期は、視覚刺激に対する感受性が高く、視機能が著しく発達する時期である。この期間に視力や両眼視機能の発達を妨げる強度の屈折異常がある場合には、屈折矯正が必要となり、眼鏡が有効で安全な手段となる。本稿では、乳児に対する適切な眼鏡処方のため、対象となる疾患、検査と処方の方法、注意点、処方後の管理、問題点について検討した。

Abstract

Visual development occurs rapidly in infants making them highly sensitive to visual deprivation. Refractive correction is necessary for every infant with significantly high refractive error during the critical period.

In this article, current issues in prescribing spectacles for infants are covered. These include indications, essential examinations, suitable methods, keypoints and pitfalls in prescribing spectacles for infants. Issues in maintaining proper fitting of spectacles, and problems particular to infants are also described.

別冊請求先 (〒157-8535) 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

国立成育医療センター眼科

Tel. 03 (3416) 0181 Fax. 03 (3416) 2222

E-mail: nishina-s@ncchd.go.jp

Key words: 乳児, 眼鏡, 弱視, 無水晶体眼, 検影法

Infant, spectacles, amblyopia, aphakia, skiascopy

## I. はじめに

乳児に対する眼鏡の処方や管理には、成人とは異なる難しさがある。自覚的検査ができず、協力が得られないことは当然のことであるが、しばしば器質的疾患が背景にあるため、検査とその評価に際し、十分な知識と習熟が必要とされる。

本稿では、乳児において眼鏡処方の対象となる疾患、検査と処方の進め方、処方後の管理と問題点について述べていく。

## II. 乳児期の視覚特性と眼鏡処方

乳児期は視覚刺激遮断に対する感受性がきわめて高い時期であり、この時期に起こる疾患によって重篤な弱視を起すことが知られている。生直後より高度の水晶体混濁をきたした先天白内障では、両眼性は生後8～10週、片眼性では生後5～6週までに手術を行い適切な屈折矯正、弱視治療を開始しないと良好な視力予後が得られない<sup>1)2)</sup>。手術技術が進歩しても、早期発見が肝要であり、術後の屈折矯正の成否も予後を大きく左右する。

両眼性の先天白内障では、生後10週を過ぎると急速に眼振や異常眼球運動が顕著となるが、早急に手術を行い、眼鏡の装用ができると1～2ヵ月で眼振が軽減し安定した固視、追視がみられるようになる(図1)。視機能が急速に発達する時期であるため、適切な治療を行えば、その効果も高い。このような重篤な疾患においては、眼鏡の処方も、より早急に適切に行い管理

する必要がある。

## III. 対象となる疾患<sup>5)</sup>

乳児期に視力や両眼視機能の発達を妨げる強度の屈折異常がある場合、眼鏡処方の対象となる。代表的な疾患と適応について検討する。

### 1. 無水晶体眼

両眼性の無水晶体眼が適応となる。両眼先天白内障術後の屈折矯正には眼鏡、コンタクトレンズのほか、最近では眼内レンズの適応も拡大しつつあるが、乳児に対しては、合併症がなく安全で、取り扱いが容易、成長に応じた変更が容易である点など、依然として眼鏡の利点は多い<sup>3)</sup>。術後早期から適正な屈折矯正が可能であり、良好なコンプライアンスが得られやすいため視機能の発達に有利である。

また近年、乳児の網膜硝子体疾患に対する硝子体手術が発展しているが、第一次硝子体過形成遺残(persistent hyperplastic primary vitreous: PHPV)、家族性滲出性硝子体網膜症(familial exudative vitreoretinopathy: FEVR)、未熟児網膜症(retinopathy of prematurity: ROP)など、適応疾患はいずれも網膜周辺部から水晶体後面に線維血管組織が存在し牽引性網膜剝離を生じているため、水晶体切除を要する。片眼性では視力予後不良のため手術治療の適応とならないことが多いが、両眼性では、術後無水晶体眼に対し、適切な時期に眼鏡の処方を検討することとなる。特に、未熟児網膜症では、重症型(II型、aggressive posterior ROP: AP-ROP)においても、早期硝子体手術技術が進歩し、比

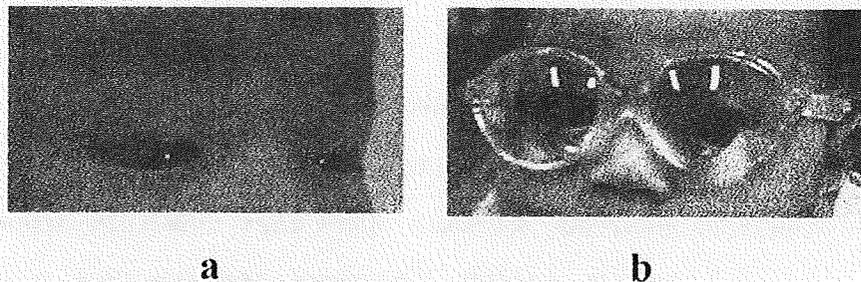


図1 生後17週男児、両眼先天白内障  
a. 術前、眼振・異常眼球運動が顕著であった  
b. 術後7週目、眼振が軽減し良好な固視・追視がみられる

較的良好な視力予後が得られる可能性が出てきた。このため術後には合併症の管理とともに屈折矯正の重要性が増している。AP-ROPに対する早期硝子体手術の時期は修正在胎35~41週(平均37週)であり、未熟児に適した特別な規格の眼鏡が必要とされている(図2)。

2. 強度屈折異常

乳児期に調節麻痺下屈折検査にて強度の屈折異常が検出された場合には、まず器質的眼疾患がないかどうか、前眼部から眼底周辺部まで詳細に観察すべきである。強度屈折異常を伴う代表的な疾患を表1に示す。

強度屈折異常に対する眼鏡処方は原則として図3のように大別している。乳児期に強度の遠視、遠視性乱視、遠視性不同視を認めた場合には、屈折異常弱視の予防のため眼鏡処方を検討する。内斜視のない場合には、調節麻痺剤として1% cyclopentolate (サイプレジン) 点眼を

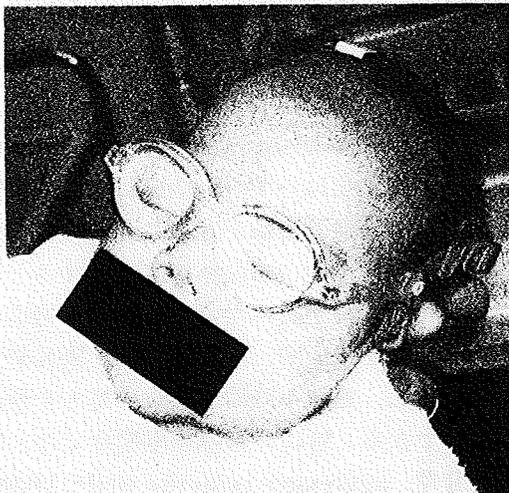


図2 修正在胎43週男児、AP-ROP早期硝子体手術後の無水晶体眼に対する眼鏡、(アンファンベビー、サイズ30mm、オグラ製)

用いることが多いが、強度遠視が疑われる場合は0.25%または0.5%アトロピン点眼による精密屈折検査が望ましい。乳幼児の平均屈折度は生後3ヵ月で+3.9D、1歳で+1.9D、2歳で+0.9Dと報告されている。+5.0Dを超える遠視、+3.0Dを超える乱視がある場合は、簡視力 (grating acuity) や眼位を評価の上、完全矯正眼鏡を処方する。

両眼の強度の近視、近視性乱視の場合には、近方視で網膜への結像が起こるため遠視に比べて弱視を生じにくい。しかし、年齢とともに遠見障害が視空間認知や視覚に基づく行動の発達に影響を及ぼすため、2歳頃から眼鏡処方を検討する。必ず1% cyclopentolate点眼による調節麻痺下屈折検査を行う。-4.0Dを超える近視、-3.0Dを超える乱視がある場合は、近視は低矯正、乱視は原則として完全矯正にて眼鏡を処方する。

不同視差が5.0D以上の強度近視性不同視の場合、器質病変が潜在しており眼鏡を処方しても予後不良のことが多い。屈折度が-10.0D以内で、眼底後極部の萎縮病変がなく、顕性斜視の

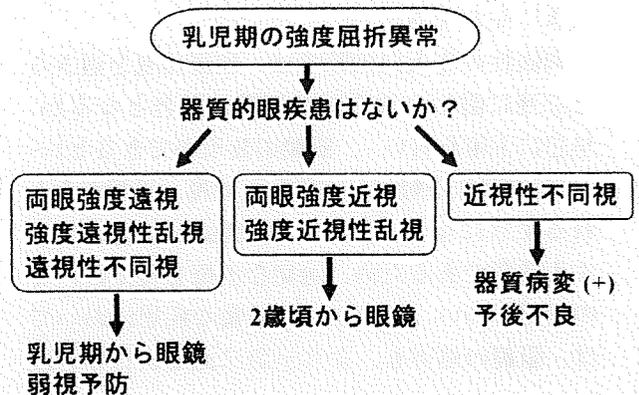


図3 強度屈折異常に対する眼鏡処方

表1 乳児期に強度屈折異常を伴う代表的疾患

強度遠視・遠視性乱視	小眼球、レーベル先天黒内障、扁平角膜、角膜癒痕、先天無水晶体症、
強度近視・近視性乱視	発達緑内障、水晶体偏位、小球状水晶体、円錐水晶体、球状角膜、分娩外傷、角膜混濁、未熟児網膜症、網膜有髄神経線維、先天停止夜盲、Stickler 症候群、Marfan 症候群、Ehlers-Danlos 症候群、

ない例では眼鏡を処方し、健眼遮閉による弱視治療を試みる。

たとえ両眼に重篤な視覚障害をきたす器質的疾患があっても、残存視機能の発達と活用を促すために、強度屈折異常を検出し、適正な眼鏡を処方する必要がある。視距離に合わせた近見矯正とするのがコツである。

### 3. 早期発症内斜視

乳児期に眼位異常をきたした場合、放置すると両眼視機能の発達が困難となる。特に生後3～4ヵ月は立体視の感受性が高いため<sup>1)</sup>、早期発症内斜視（生後6ヵ月までに発症）では、迅速な診断と眼位矯正が必要である。器質疾患が除外された共同性内斜視で、斜視角が変動し、アトロピン点眼によって遠視（+3.0D以上）が検出された場合には、調節性要因の関与を疑い、完全矯正眼鏡を手術に先立って装用させるのが原則である（図4）。

## IV. 眼鏡処方の進め方

### 1. 乳児の屈折検査

視反応不良、眼位異常、眼振がみられる場合、全身疾患や器質的眼疾患に伴う強度屈折異常が疑われる場合には、前述のように、調節麻痺剤を使用した精密屈折検査が必須である。術後無水晶体眼では、術後炎症や角膜浮腫が消退し眼圧が安定する術後5～7日に屈折検査を実施している。

乳児の屈折検査は検影法（skiascopy）が基本である。無水晶体眼から強度近視・乱視まで、角膜混濁などの器質病変がある場合でも測定可能である。母親の腕や膝のうえで正面を向かせ、

自然に開瞼した状態を捉えて短時間で検査できるように、普段から習熟しておく必要がある。やむを得ず開瞼器を使用する場合は乱視の混入に注意する。体動が少ない乳児では、手持ちオートレフラクトメーターを用いると簡便に検査できる。しかし、測定範囲が限られており、調節の介入や乱視の混入が多い点、眼振や器質病変があると測定値がばらつき不正確である点に注意を要する。術後無水晶体眼では、通常の検影法に加え、ハイパワーのテストレンズ装用下で検影法を行えば誤差が少ない。スキア・ハーを用いなくとも検査距離から屈折値を換算できる。

### 2. 眼鏡処方の実際と注意点

はじめに家族や介助者とともに乳児の機嫌をとって視反応や眼位を観察し、近見にて瞳孔間距離を測定しておく。前述の精密屈折検査を実施して屈折矯正度数を決定し処方箋を発行するが、乳児の視力の発達特性を考慮し、近見を重視して度数を決める。したがって、調節力を喪失した術後無水晶体眼に対しては、弱視治療のため、単焦点レンズで+3Dの近見矯正を原則としている。また有水晶体眼であっても、器質的眼疾患による視覚障害を伴う場合は、近距離に焦点を合わせて残存視機能の発達を促す。

処方時には、顔面の大きさ（顔幅）に適した乳児用眼鏡枠（フレーム）を選び、レンズサイズは十分に広く、安全性と重量や収差の面で有利なプラスチックレンズで作製するよう指示する。また弱視や斜視の治療目的に常用する眼鏡であることを家族に説明し、眼鏡の正しい装用方法と取り扱いについて指導する。成長に伴い頻回に作成する費用の負担を少しでも軽減する



a

b

図4 8ヵ月女児、早期発症内斜視に対する眼鏡処方

a. 生後4ヵ月発症、内斜視70°

b. 完全矯正眼鏡（両眼+1.0D）、内斜視10°

ため、治療用眼鏡の療育費給付について情報提供する

現在市販されている乳児用眼鏡フレームは、テンブルが柔らかく頭部にバンドで固定するよう工夫されており、体位が変化しても安全に装着できる。サイズ30mm、瞳孔間距離32mmから特注で作製できるため、未熟児の術後無水晶体眼にも対応可能となった(図2)。レンズ度数は球面設計で+33.0Dまで作製可能であるが、+24.0Dを超えると高額レンズとなる。度数が大きいほど光学的欠点や重量が増すため、良好な装着状態を維持できるかどうかが問題となる。瞳孔間距離40mm未満または顔幅に比べて瞳孔間距離の狭い例では、レンズを内よせして光学間距離を一致させるが、顔幅に比べて極端に瞳孔間距離が狭い例では作製が難しく、テンブルが顔面を圧迫していたり、良好な装着位置を保持できないなどの問題が生じる(図5)。



図5 Hallermann-Streiff症候群の1歳男児、両眼小眼球・先天白内障術後の眼鏡  
顔面の大きさに比べて瞳孔間距離が狭いため作成および装着が難しい  
レンズ面に多数の傷ができています

## V. 処方後の管理と問題点

処方後に必ず、適切なフレームが正しい位置に安定して装着されているかどうか、装着状態(フィッティング)を確認することが大切である(図6)。術後無水晶体眼に対し、眼鏡はCLに比べて取り扱いが容易で、角膜障害を起こすリスクがないため、全身疾患や眼合併症をもつ乳児に対しても安全に用いることができる。実際に家族が受け入れやすくコンプライアンスが良い点が弱視治療に有利である。しかし、収差や網膜像の拡大などの光学的欠点があり、レンズ中心がずれるとプリズム作用が出るため十分な注意が必要である。また、レンズの厚さや重さの問題が大きく、適正な眼鏡フレームであっても良好なフィッティングを維持することは難しい。特に仰臥位が多く定顔していない未熟児や新生児はフレームがずれやすいため、覚醒時に集中して良好に装着できるよう家族に説明する。

成長に伴う屈折度の変化は、視覚の感受性の高い0~2歳で特に著しい。術後無水晶体眼では、少なくとも2~3ヵ月ごとに屈折検査を施行し、眼鏡が+2~3Dの近視矯正に合っているかどうか調べ、4D以上の過矯正となれば変更する。実際には、眼鏡の装着状態が良好であることを確認し、レンズ装用下で検影法(over refraction)を施行すると簡便に正確な検査ができる(図6)。徹照が悪いとき、屈折度の急激

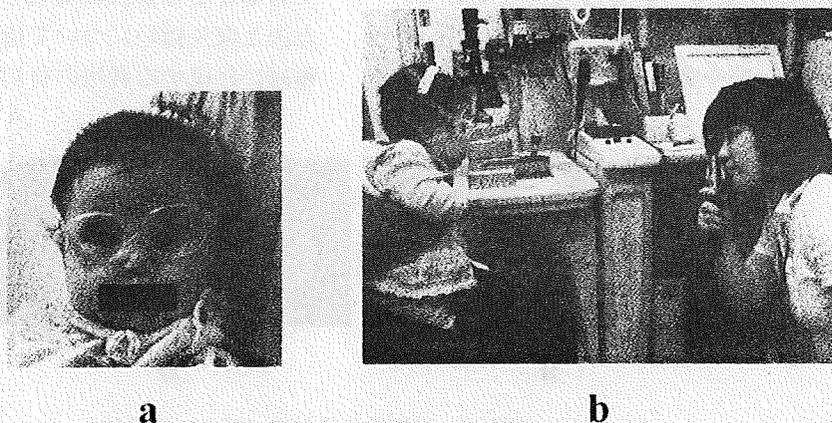


図6 術後無水晶体眼に対する眼鏡の管理  
a. 装着状態を確認 b. 眼鏡装用下で検影法(over refraction)

な変化を認めた場合には、後発白内障、緑内障、網膜剥離などの術後合併症の発症が疑われるため十分注意する。

顔面の成長も早いいため、フレームが顔幅に合っているか、瞳孔間距離は変化していないか、レンズの状態は良好か、つねに注意を払う。術後無水晶体眼では、瞳孔間距離のずれによってプリズム作用が出るため、2 mm以上変化したら再処方を検討する。

眼鏡はいったん慣れると継続して装用できることが多いが、心身の発達の過程で患児の体動が激しくなったり、取り扱いが粗雑になってコンプライアンスが悪くなることもある。患児の手で眼鏡をいじるようになると、レンズ面に汚れや傷が多くなり、フレームが曲がりやすくなる(図5)<sup>2)</sup>。頻回にフィッティングを調整して、患児ができるだけ快適に眼鏡を装用できるよう注意する。

## V. 今後の課題

先天白内障のほか、重症未熟児網膜症、強度屈折異常を伴う疾患の早期発見、早期手術が発展し、未熟児や眼・全身合併症をもつ乳児に対する眼鏡処方の必要性も増している。弱視治療に不可欠な屈折矯正の早期導入のため、乳児に対する眼鏡処方に習熟し、適切な管理が行えるように家族とともにつとめたい。さらに今後さまざまな顔面の特徴をもつ患児に対応した眼鏡の開発が望まれる。

### 参考文献

- 1) Birch EE, Stager D: The critical period for surgical treatment of dense congenital unilateral cataract. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 37: 1532-1538, 1996.
- 2) Birch EE, Stager D, Leffler J, Weakley D: Early treatment of congenital unilateral cataract minimizes unequal competition. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 39: 1560-1566, 1998.
- 3) Lambert SR, Lynn MJ, Reeves R, Plager DA, Buckley EG, Wilson ME: Is there a latent period for the surgical treatment of children with dense bilateral congenital cataracts? *J AAPOS* 10: 30-36, 2006.
- 4) 矢ヶ崎悌司, 粟屋忍, 高良俊武, 平井淑江: 術前に眼振が認められた先天白内障早期手術例の予後. *眼臨医* 87: 342-349, 1993.
- 5) 仁科幸子: 乳児の眼鏡. *あたらしい視科* 24: 1141-1144, 2007.
- 6) 山本 節: 小児眼内レンズ挿入症例の長期観察. *眼科手術* 13: 39-43, 2000.
- 7) Lambert SR, Lynn M, Drews-Botsch C et al: A comparison of grating visual acuity, strabismus, and reoperation outcomes among children with Aphakia and pseudophakia after unilateral cataract surgery during the first six month of life. *J AAPOS*, 5: 70-75: 2001.
- 8) 仁科幸子: 小児白内障手術と術後視力. *あたらしい眼科* 23: 19-24, 2006.
- 9) Azuma N, Motomura K, Hama Y, Hiraoka M, Suzuki Y, Nishina S: Early vitreous surgery for aggressive posterior retinopathy of prematurity. *Am J Ophthalmol* 142: 636-643, 2006.
- 10) 山本 節: 小児遠視の経年変化と眼鏡矯正. *眼紀* 35: 1707-1710, 1984.
- 11) Wright KW: Visual development and amblyopia. In: Wright KW, Spiegel PH (Ed): *Pediatric ophthalmology and strabismus* 2nd ed, 157-171, Springer-Verlag, New York, 2003.
- 12) 大野京子: 強度屈折異常. 丸尾敏夫(編): *眼科診療プラクティス* 27, 166-170. 文光堂, 東京, 1997.
- 13) Fawcett SL, Wang Yi-Z, Birch EE: The critical period for susceptibility of human stereopsis. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 46: 521-525, 2005.
- 14) 仁科幸子: 検影法, 小児の屈折検査のコツ. 坪田一男(編): *眼科プラクティス* 9, 25-26. 文光堂, 東京, 2006.
- 15) 三宅三平: 無水晶体眼. 丸尾敏夫(編): *眼科診療プラクティス* 9, 82-85. 文光堂, 東京, 1994.

## 10. 眼科の問題

## —重症眼疾患を早期に発見するために—

国立成育医療センター 眼科 にしなきちこ 仁科幸子

## KEY WORDS

乳幼児眼疾患, 早期発見, 網膜芽細胞腫, 早発型発達緑内障, 先天白内障

## はじめに

乳幼児眼疾患のなかで、特に網膜芽細胞腫、早発型発達緑内障、先天白内障などの重症疾患は、発症頻度は少ないが、診断・治療時期が視機能や生命予後に直結するため、早期発見が重要な課題である。また、依然として有効な治療手段のない先天性異常に関しても、早期に病態や障害を評価することで、適切なロービジョンケアを実施し、療育と連携することが可能となる。

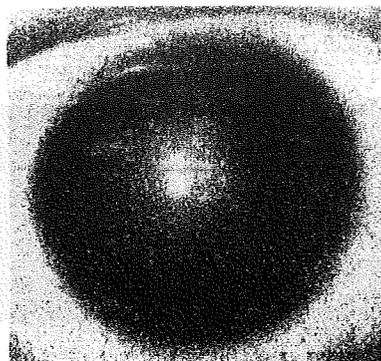
乳児健診における眼異常の検出は、一般に問診によるスクリーニング、保健師・小児科医による判断・診察が主体となっている。地域により実施時期や方法が異なるが、乳児期に眼科検診を導入する試みは、依然として普及していない。3歳児健診で初めて一律に眼科検診を受けることとなる。現状において、乳児期に的確に異常を検出し、早期に眼科受診を勧めるために必要な知識を概説したい。

## I. 乳幼児の視覚の特徴

新生児の視覚は非常に未熟であり、おおよそその視力は0.01~0.02である。生後2カ月頃から視力、両眼視機能（立体視）とも急速に発達して2歳頃には0.3程度の視力となる。視覚の発達途上にある乳幼児期、特に0~2歳までは視覚の感受性が高いため、適切な視覚刺激が遮断されると高度の弱視（形態覚遮断弱視）を形成する。たとえ軽症であっても、片眼性の眼疾患では、健眼からの抑制の機序のため、容易に弱視を形成することに注意が必要である。したがって、乳幼児の眼疾患は早期発見・治療が鉄則であり、時期を逃すと、治療しても良好な視力が得られない。また不用意に片眼を眼帯などで何日も覆うと、不可逆的な形態覚遮断弱視を招く。

## II. 重症眼疾患—早期治療の成果

乳幼児期に発症する代表的な重症眼疾患を取り上げ、早期発見・治療の成果について述べたい。



a



b

図1 先天白内障

- a. 瞳孔縁の白濁  
b. 白内障による左眼外上斜視

### 1. 先天白内障

形態覚遮断弱視を来す代表的な疾患である。瞳孔縁の白濁 (図1 a) に気づいたり、家族歴や全身疾患のためスクリーニング検査を行って早期に発見される例が増えてきた。弱視の重症度は、発症時期、白内障の形態と混濁の程度、両眼性か片眼性か (左右差があるか) によって異なる。常染色体優性遺伝が多いが、染色体異常、TORCH 症候群、Lowe 症候群など全身疾患の検索、小眼球、第一次硝子体過形成遺残など他の眼異常の検出、手術適応の決定が急務となる<sup>1)</sup>。

生直後から高度の水晶体混濁を生じた先天完全白内障は、片眼性や左右差の著しい例では生後4~8週以内に、両眼性でも生後8~12週以内に手術を行わないと良好な視機能は望めない<sup>2)</sup>。生後4カ月以降、片眼性では患眼が斜視となり目立ってくるが (図1 b)、この時期になると、手術を行っても視力予後不良である。また生後10週以降、両眼性では眼振や異常眼球運動が次第に顕著となるが、眼振が出始めたら早急に手術を行わないと良好な視力が得られない。

Gregg, Wright は、予後不良とされていた片眼性の先天完全白内障において、術後に両眼視機能を獲得した例をはじめ報告した。生後5週以内の超早期手術、コンタクトレンズの装着と月齢に応じた健眼遮閉による

弱視訓練、術後の長期管理により得られた成果である<sup>3)4)</sup>。

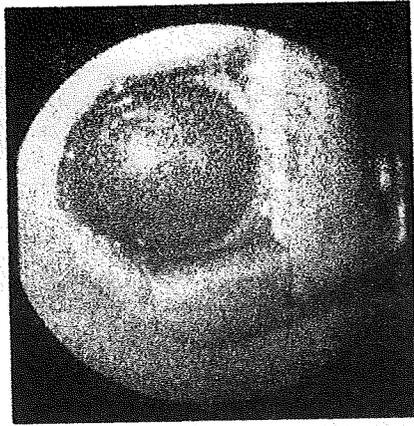
### 2. 早発型発達緑内障 (先天緑内障)

隅角形成異常に起因する発達緑内障の早発型は、先天緑内障、牛眼とも呼ばれ、重症例は角膜径増大、角膜混濁などの外眼部の異常によって家族、小児科医、産科医に早期に発見される (図2 a)。ほかに、睫毛内反や結膜炎などの疾患と間違われやすい兆候として、流涙、充血、眼瞼けいれん、羞明 (目を開かない、顔を上げない) などが挙げられる (図2 b)。

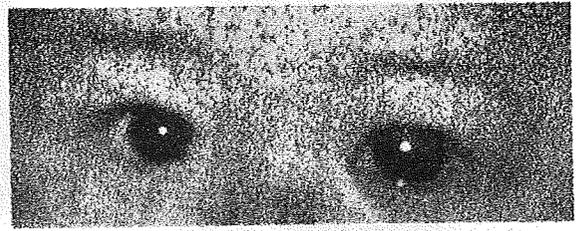
治療は早急な手術が第一選択である。先天異常が隅角に局限する病型 (原発先天緑内障) では線維柱帯切開術によって眼圧が正常化するが、高度の角膜混濁を来すと混濁や変性が残存して良好な視力が得られない。また発見が遅れると視神経の不可逆的な障害が進行して視力予後不良となる。発生頻度は2~3万人に1人と低いものの、軽症例や晩発型を見逃さないよう注意が必要である。

### 3. 網膜芽細胞腫

癌抑制遺伝子 *RBI* の異常に起因し、発生頻度は15,000~20,000人に1人である。両眼性はすべて遺伝性であり、他の悪性腫瘍や二次癌発症のリスクが高い。遺伝性で家族歴のある例は、スクリーニング検査で早期発見することが可能であるが、一般に、進行して眼



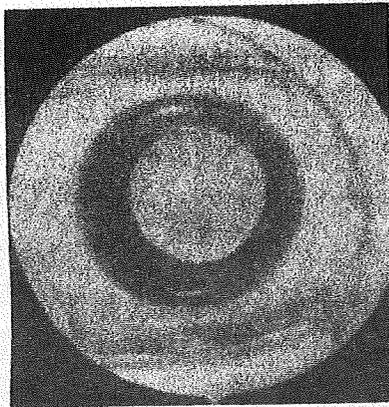
a



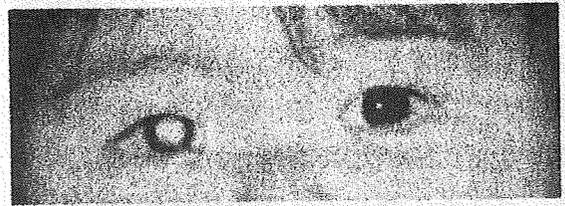
b

図2 早発型発達緑内障

- a. 角膜混濁と角膜径増大  
b. 緑内障による左眼角膜混濁，角膜径増大，流涙



a



b

図3 網膜芽細胞腫

- a. 白色瞳孔  
b. 両眼性網膜芽細胞腫による白色瞳孔，斜視

内を占拠する腫瘍が白色瞳孔（瞳の奥が反射して白く光って見える兆候）を呈して初めて発見されることが多い（図3 a, b）<sup>6)</sup>。眼内に腫瘍がとどまる場合は生命予後良好であるが、視神経浸潤、脈絡膜浸潤、さらに眼窩内浸潤、中枢・全身転移を来した例では予後不良である。

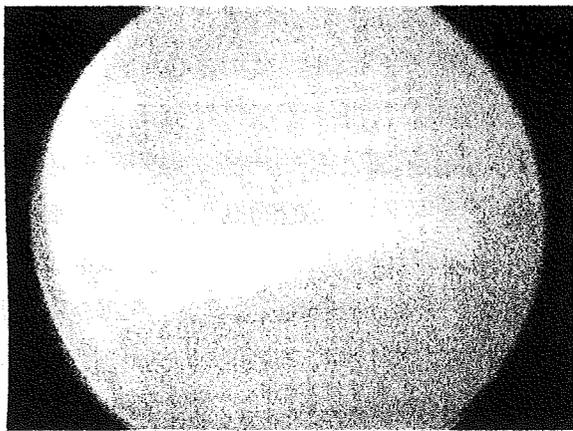
視力が望めない進行例では眼球摘出が原則であり、両眼性では軽症眼に保存療法として局所療法（光凝固，冷凍凝固），放射線外照射（40～46Gy）を行うのが一般的であった。しかし近年，放射線外照射による30～40年後の二次癌発症率が高いことが指摘され<sup>6)</sup>，代わりに vincristine, etoposide, carboplatin の3剤併用による全身化学療法が初回治療と

して用いられるようになった<sup>7)</sup>。新しい国際分類に基づいた化学療法の治療成績は良好で，眼球保存率は近年向上しているが<sup>8)</sup>，再発の問題があり，白血病，二次癌に関する長期予後はまだ明確でない。

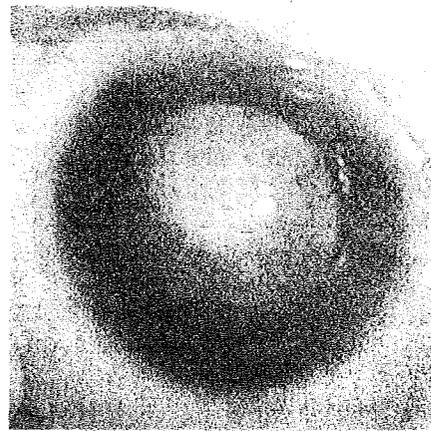
#### 4. 眼底疾患

乳幼児の眼底疾患のうち，片眼性や軽症例は，眼底検査を積極的に行う機会がないと早期発見は困難である。年長になって斜視を主訴として眼科に来院し発見される例もしばしばみられる。両眼性の重症例，進行例は視反応不良，眼振，白色瞳孔で比較的早期に発見される（図4 a, b）。

乳幼児期に牽引性網膜剝離が進行して白色瞳孔を来す主要な疾患として未熟児網膜症，



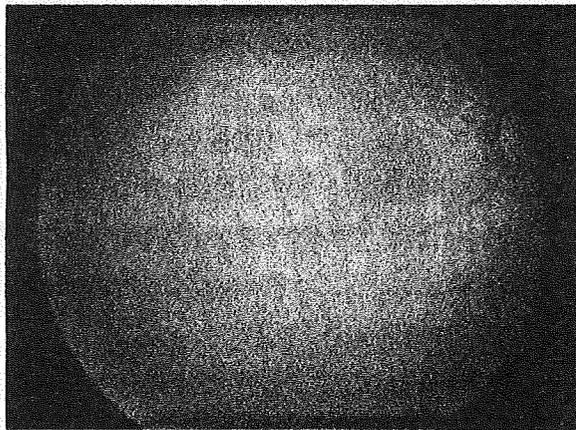
a



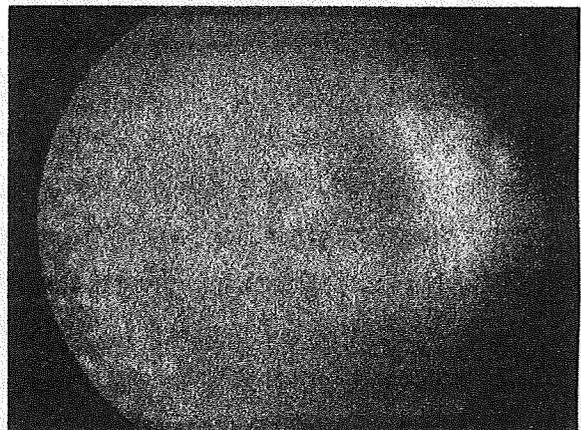
b

図4 家族性滲出性硝子体網膜症

- a. 網膜ひだ
- b. 白色瞳孔（網膜全剥離）



a



b

図5 家族性滲出性硝子体網膜症に対するレーザー光凝固

- a. 生後2カ月、右眼眼底所見、家族歴のため眼底検査を施行、初期変化（網膜周辺部の異常血管）を発見
- b. レーザー光凝固施行により鎮静化

第一次硝子体過形成遺残，家族性滲出性硝子体網膜症，色素失調症，コーツ病などが挙げられる<sup>9)</sup>。いずれも乳幼児期に急速に進行することがあり，網膜剥離や網膜ひだを形成すると重篤な視覚障害を来す（図4 a, b）。眼底検査によって活動性の血管病変を初期に検出できれば，網膜レーザー光凝固，冷凍凝固により進行を防止することができる（図5 a, b）。

ほかに乳幼児にみられる主要な眼底疾患としてレーベル先天黒内障，視神経低（無）形成，視神経乳頭部先天異常，網脈絡膜コロボーマなどの先天異常が挙げられる。一部は原因遺伝子が明らかとなっているが，いずれも

多様な臨床像を呈し，さまざまな合併症を生じるため，早期発見と適切な管理，視機能評価，ロービジョンケアが必要である。

### 5. 乳児内斜視

乳児（先天）内斜視は，生後早期に発症し両眼視機能の発達に障害を来す予後不良の斜視である。両眼視機能の正常な発達過程において，立体視は生後3カ月頃に萌芽し，生後6～8カ月までに中心窩融像を獲得，2～3歳までに成人のレベルに近づくとされていた<sup>10)</sup>。しかし近年，乳児内斜視における立体視発達の感受性期間は，生後まもなく始まり生後3～4カ月でピークに達することが示された<sup>11)</sup>。正常両眼視の獲得をめざした超早期

手術（生後6カ月以内）が導入され、良好な立体視を獲得する例がみられるようになった<sup>12)~14)</sup>。

### III. 早期発見のための注意点

重症眼疾患の早期発見のために、どのような兆候に注目し、どのように判別するとよいか、その注意点を述べたい。

#### 1. 外観からわかる兆候

先天緑内障、先天完全白内障、白色瞳孔を来す網膜芽細胞腫や眼底疾患は、眼球をよく観察すると異常な兆候を捕らえることができる（図1, 2, 3）。黒目の大きさ、まぶたの開き具合に左右差はないか、黒目が濁っていないか、充血や流涙、光をまぶしがら様子はないか、まぶたがけいれんすることはないか、など先天緑内障に特有の兆候には注目したい。黒目やまぶたの左右差がある場合は、他眼の小眼球、先天眼瞼下垂、動眼神経麻痺などの可能性もある。白内障による瞳孔領の白濁は外観からわかりやすいが、眼底疾患による白色瞳孔、猫眼は光の反射によるため検出にくい。フラッシュ写真を撮ったときに異常な反射に気づくことがあり、写真やビデオを持参してもらうと参考になる。ほかの兆候として、まぶたの形、虹彩の形、顔面の左右差などから先天眼異常が検出されることがある。

#### 2. 注意すべき兆候

固視・追視がはっきり観察されるようになるのは生後2カ月頃からであるが、母の顔を見ない、母と視線が合わない、表情や反応が乏しいなどの兆候があれば、両眼の眼疾患を疑って早めに眼科でスクリーニング検査を受けた方がよい。

生後3カ月以降になると、視反応不良、眼振・異常眼球運動、斜視、異常頭位（顔を曲げて見る、顎を上げてみる）などの兆候がはっきりしてくる。重症眼疾患を疑い早急に眼

科を受診すべきである。

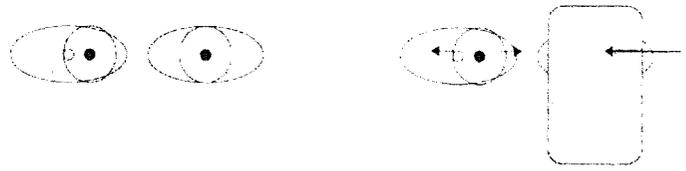
特に問題となるのは片眼性疾患である。両眼開放下では視反応が良好であるため、外観から検出困難な眼底疾患は早期発見が難しい。必ず片眼ずつ遮閉をして、左右眼ともに固視、追視が良好かどうか確認することが大切である。一眼を遮閉したときのみ嫌悪反応がみられるときには、他眼（非遮閉眼）に重症眼疾患の存在が疑われる（図6a）。

また、片眼性疾患が続くと斜視を呈するようになる。乳幼児の斜視をみたら、全身疾患とともに眼疾患の鑑別をしなければならない。斜視があっても両眼開放下で自然に固視交代していれば、左右眼ともに視力良好であることがわかる。しかし一眼が常に斜視である場合、さらに、他眼（固視眼）を遮閉すると斜視眼では固視できずに眼球が振れて定まらない場合には、斜視眼に重症眼疾患が潜んでいると考えられ、早急に眼底検査を受けるべきである（図6b）。

乳児期には眼位が定まらず、しばしば一過性の内斜視を呈することはよく知られている。正常な乳児では生後4カ月で約85%、生後6カ月になると95%以上が正常な眼位（正位）を保持するようになる<sup>15)</sup>。しかし、毎日顔をみている母親から視線が合わない、斜視が気になると訴えがあった場合には“赤ちゃんは寄り目になることがあるので少し様子を見ましょう”と指示せず、“一度眼科で眼底検査を受けておきましょう”と指導すべきである。少し様子を見てみると、重症眼疾患が潜んでいた場合には手遅れになる。また、器質的疾患のない乳児内斜視が顕性化するのも生後2~4カ月頃である。これまで超早期に的確な診断をすることが難しかったが、2002年多施設研究によって、生後10週以降に40°以上の大角度の恒常性内斜視が少なくとも2回の検査で認められ、+3.0D以上の遠視を伴わない場合は自然治癒する可能性が低い



a



b

図6 片眼性疾患の検出

- a. 嫌悪反応  
 b. 片眼の斜視，固視眼を遮閉すると斜視眼は中心固視できず，眼球が揺れて定まらない

と報告された<sup>16)17)</sup>。この基準により超早期手術（生後6カ月以内）に踏み切ると立体視を獲得する可能性が高まる。斜視がある場合には，超早期から眼科で精密検査を受ける必要がある。

一方，日本人の乳幼児は，内眼角贅皮のために内側の強膜が隠れて，見かけ上の内斜視（仮性内斜視）を呈することも多い。ペンライトをあてると左右眼ともに瞳孔の中心に反射光が観察されること（角膜反射法），片眼ずつ遮閉したときに左右眼ともに目の位置が動かず固視すること（遮閉試験）が確認できれば真の斜視かどうか判別できる。しかし両親が“視線が合わない”と訴えるときには，診察時以外に斜視になっているケースもあるため，写真を持参して一度眼科を受診するように勧めた方がよい。

### 3. リスクの高い群は早期に眼科検査

先天白内障，先天緑内障，種々の眼底疾患はいずれも全身疾患に合併することが多い。また先天白内障，先天緑内障，網膜芽細胞腫，家族性滲出性硝子体網膜症では遺伝性の比率が高い。全身疾患や家族歴がありリスクの高い例には生後早期から眼科検査を受けるよう勧めることが早期発見・治療につながる。

特に“成熟児に起こる未熟児網膜症”と称される家族性滲出性硝子体網膜症は，乳幼児

期に進行して網膜剥離に至ることがあるため早期発見が課題である（図4，5）。両眼性の疾患で，常染色体優性遺伝が多いが，臨床像が多彩であり，重症例は出生時に白色瞳孔（網膜全剥離）にて失明，軽症例では網膜血管の成長不全を認めるのみで無症状である。家族に網膜剥離の既往がある場合には早期に眼底検査を受けるよう勧める（図5a，b）。また患児が発見された場合には，兄弟，家族の眼底検査を勧めるべきである。

#### 【知っておきたいこと】

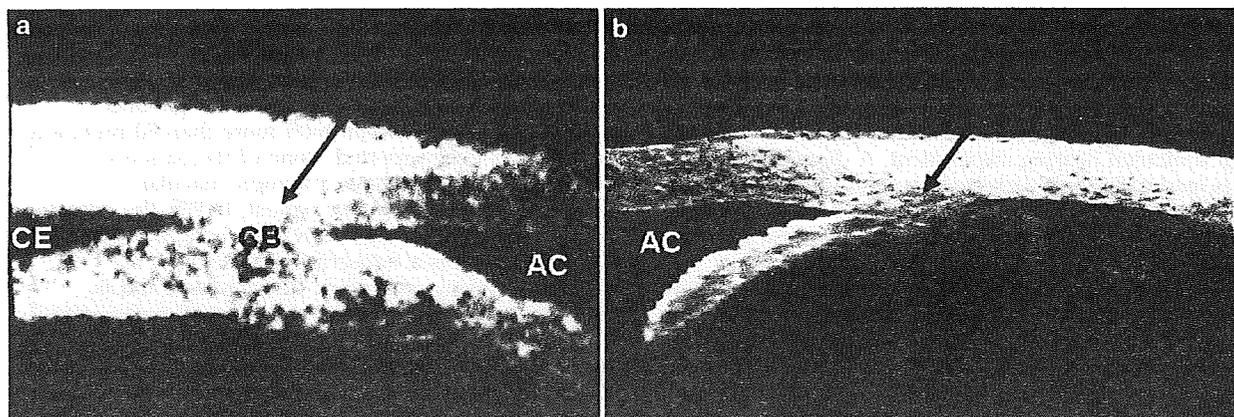
1. 先天完全白内障は生後1～2カ月で手術
2. 白色瞳孔，牛眼をみたら，ただちに眼科へ
3. 固視の左右差や嫌悪反応をみて，片眼性疾患を検出
4. 斜視があるときには早期に眼底検査
5. 家族歴に注目，早期に眼科でスクリーニング

#### 文 献

- 1) 仁科幸子：小児白内障手術と術後視力。あたらしい眼科 23：19～24，2006
- 2) Birch EE, Stager D, Leffler J, Weakley D：Early treatment of congenital unilateral cataract minimizes unequal competition. Invest Ophthalmol Vis Sci 39：1560～1566，1998
- 3) Gregg FM, Parks MM：Stereopsis after con-

- genital monocular cataract extraction. *Am J Ophthalmol* 114 : 314~317, 1992
- 1) Wright KW, Matsumoto E, Edelman PM : Binocular fusion and stereopsis associated with early surgery for monocular congenital cataracts. *Arch Ophthalmol* 110 : 1607~1609, 1992
  - 5) 網膜芽細胞腫全国登録委員会 : 網膜芽細胞腫全国登録 (1975~1982), *日眼会誌* 96 : 1433~1442, 1992
  - 6) Abramson DH, Frank CM : Second nonocular tumors in survivors of bilateral retinoblastoma. *Ophthalmology* 105 : 573~580, 1998
  - 7) Shields CL, De Potter P, Himelstein BP et al : Chemoreduction in the initial management of intraocular retinoblastoma. *Arch Ophthalmol* 114 : 1330~1338, 1996
  - 8) Shields CL, Mashayekhi A, Au AK et al : The international classification of retinoblastoma predicts chemoreduction success. *Ophthalmology* 113 : 2276~2280, 2006
  - 9) 仁科幸子 : 新生児期の眼疾患の鑑別—白色瞳孔など—. *周産期医学* 36 : 453~457, 2006
  - 10) Birch EE : Stereopsis in infants and its developmental relation to visual acuity. Simons K ed., *Early visual development, normal and abnormal*. p224~236, Oxford University Press, New York, 1993
  - 11) Fawcett SL, Wang Yi-Z, Birch EE : The critical period for susceptibility of human stereopsis. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 46 : 521~525, 2005
  - 12) Wright KW, Edelman PM, McVey JH, Terry AP, Liu M : High-grade stereo acuity after early surgery for congenital esotropia. *Arch Ophthalmol* 112 : 913~919, 1994
  - 13) Ing MR : Outcome study of surgical alignment before six months of age for congenital esotropia. *Ophthalmology* 102 : 2041~2045, 1995
  - 14) Birch EE, Stager DR : Long-term motor and sensory outcomes after early surgery for infantile esotropia. *J AAPOS* 10 : 409~413, 2006
  - 15) Archer SM, Sondhi N, Helveston EM : Strabismus in infancy. *Ophthalmology* 96 : 133~137, 1989
  - 16) Pediatric Eye Disease Investigator Group : The clinical spectrum of early-onset esotropia : Experience of the congenital esotropia observational study. *Am J Ophthalmol* 133 : 102~108, 2002
  - 17) Pediatric Eye Disease Investigator Group : Spontaneous resolution of early-onset esotropia : Experience of the congenital esotropia observational study. *Am J Ophthalmol* 133 : 109~118, 2002





**Figure 2** (a) UBM image showing choroidal effusion with no ciliary body detachment at 6-o'clock position (arrow). (b) SL-OCT image showing choroidal effusion with no ciliary body detachment at the same position (arrow). AC = anterior chamber; CB = ciliary body; CE = choroidal effusion.

intervention.<sup>1</sup> UBM has been used for diagnosis, when gonioscopy is not possible due to a shallow anterior chamber or hazy media.<sup>1</sup> Injection of viscoelastic material into the anterior chamber may facilitate gonioscopic visualization when other methods fail.<sup>2</sup> Gonioscopy and UBM may be difficult to perform in younger children. SL-OCT is atraumatic, rapid, and slit-lamp-adapted. Although the SL-OCT provides images with a higher axial resolution, a major limitation compared to the UBM is its inability to visualize structures posterior to the iris.

In our patient, the cleft was well defined and easily located by SL-OCT, producing images similar in quality to those produced by UBM, without risk of further ocular injury or patient discomfort. Testing can be repeated frequently, with minimal difficulty, to follow the ocular response to intervention. Lastly, given that SL-OCT is easily performed in the upright position (compared with majority of UBM devices performed in the supine position), the findings may more likely reflect gonioscopic and slit-lamp biomicroscopic clinical findings.

#### References

- Ormerod LD, Baerveldt G, Green RL. Cyclodialysis clefts: natural history, assessment and management. In: Weinstein GW (ed). *Open Angle Glaucoma*. Churchill Livingstone: New York, 1986, pp 201–225.
- Leung CK, Chan WM, Ko CY, Chui SI, Woo J, Tsang MK *et al*. Visualization of anterior chamber angle dynamics using optical coherence tomography. *Ophthalmology* 2005; 112: 980–984.
- Memarzadeh F, Li Y, Chopra V, Varma R, Francis BA, Huang D. Anterior segment optical coherence tomography for imaging the anterior chamber after laser peripheral iridotomy. *Am J Ophthalmol* 2007; 143: 877–879.
- Gentile RC, Pavlin CJ, Liebmann JM. Diagnosis of traumatic cyclodialysis by ultrasound biomicroscopy. *Ophthalmic Surg Lasers* 1996; 27: 97–105.
- Ormerod LD, Baerveldt G, Sunalp MA, Riekhof FT. Management of the hypotonous cyclodialysis cleft. *Ophthalmology* 1991; 98: 1384–1393.

TS Prata<sup>1</sup>, P-M Palmiero<sup>1</sup>, CGV De Moraes<sup>1</sup>, C Tello<sup>1,2</sup>, Z Sbeity<sup>1,2</sup>, J Liebmann<sup>1,3,4</sup> and R Ritch,<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Einhorn Clinical Research Center, New York Eye and Ear Infirmary, New York, NY, USA

<sup>2</sup>Department of Ophthalmology, New York Medical College, Valhalla, NY, USA

<sup>3</sup>Department of Ophthalmology, Manhattan Eye, Ear and Throat Hospital, New York, USA

<sup>4</sup>Department of Ophthalmology, NY New York University School of Medicine, New York, NY, USA  
E-mail: ritchmd@earthlink.net

This study was supported in part by the Educational Foundation of America, Westport, CT, USA

Financial interest: None

*Eye* (2009) 23, 1618–1619; doi:10.1038/eye.2008.277; published online 12 September 2008

Sir,  
**Novel mutation in PAX3 gene in Waardenburg syndrome accompanied by unilateral macular degeneration**

Waardenburg syndrome (WS) is a congenital pigmentary anomaly that affects the eye, hair, and skin. It is accompanied by facial abnormalities and deafness.<sup>1</sup> WS is clinically and genetically heterogeneous, and WS type 1 (WS1) is characterized by dystopia canthorum. WS1 results from mutations in the PAX3 gene.<sup>2</sup> We report a patient with WS1 who presented with unilateral vision decrease and a novel mutation in the PAX3 gene.

**Case report**

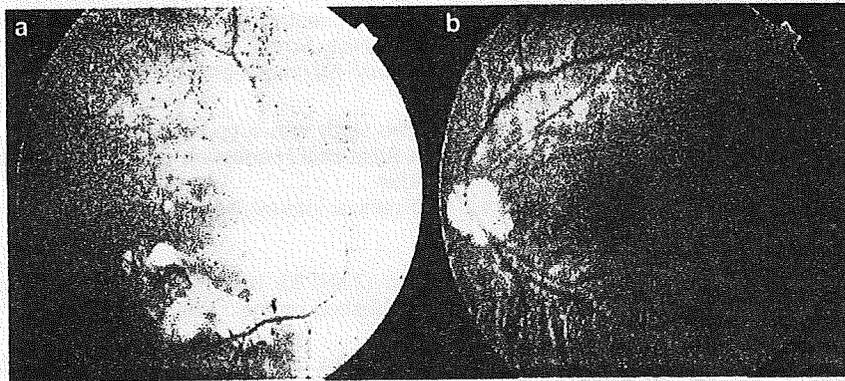
A 54-year-old woman with heterochromia of the right iris noticed a decrease in her vision. She had dystopia canthorum, hypopigmentation of her eyelashes and skin, and unilateral hearing impairment. A diagnosis of WS1 was made. Her best corrected visual acuities were 0.09 OD and 1.5 OS with refractive errors of -16.0 diopters (D) OD and -5.5 D OS. Intraocular pressure was 11 mmHg OD and 12 mmHg OS. The right fundus appeared albinotic over the entire retina accompanied by chorioretinal atrophy in the posterior pole probably due to the high myopia (Figure 1). A B-scan ultrasonogram showed an elongated axial length of 28.1 mm in the right eye, and a normal appearing left eye with an axial length of 25.0 mm. Posterior staphyloma-like changes were not detected in both eyes. Optical coherence tomography revealed a thickened pigment epithelial layer under the macula, suggestive of a myopic macular scar from a possible choroidal neovascularization (Figure 2).

After an informed consent was obtained, a search for mutations in the *PAX3* gene was made from the DNA extracted from the peripheral blood. A novel A → C transversion was identified in exon 5 resulting in a tyrosine → serine change at codon 243 (Figure 3). This codon is located in a highly conserved homeodomain. The change was not observed in 191 healthy controls, and this codon is conserved in different species.

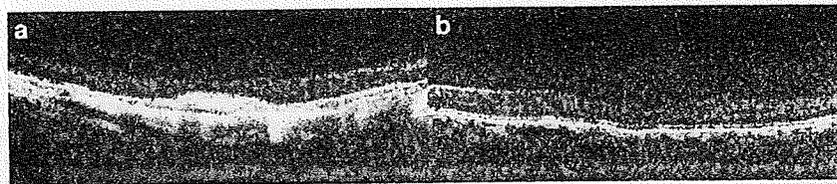
**Comment**

Most of the symptoms and signs of our patient were consistent with those reported for patients with WS1. However, even with more than 50 mutations in the *PAX3* gene reported, none of the patients has been reported to have a myopic macular degeneration as seen in our patient. In WS, the refractive errors vary considerably from hyperopia to myopia.<sup>3</sup> The *PAX3* gene is a transcription factor that is expressed during embryonic development and is critically involved in the development of melanocytes.<sup>4</sup> The similarity in the phenotypic expression of different point mutations in the *PAX3* gene indicates that these mutations cause a complete loss of function. However, a recent study suggested that different point mutations tend to exhibit independent properties of DNA binding.<sup>5</sup>

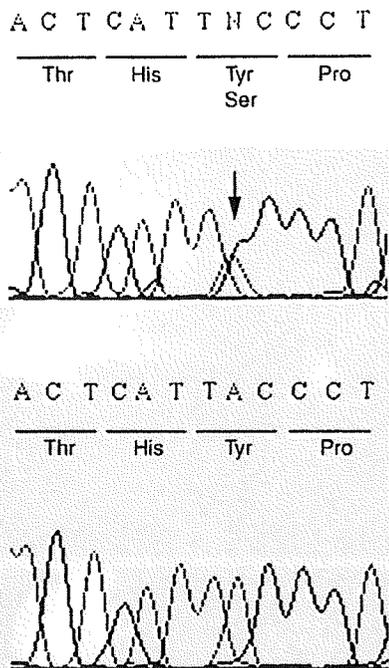
The novel mutation found in this study is predicted to alter highly conserved tyrosine at codon 243, which plays a role in homeodomain DNA binding through a phosphate contact.<sup>5</sup> Although further studies are required, it is possible that, owing to the different property of deficient melanocytes, this patient was vulnerable to choroidal neovascularization in association with the high myopia. In any case, ophthalmologists should be aware that patients with WS1 may also have myopic macular degeneration.



**Figure 1** Fundus photographs of a patient with Waardenburg syndrome. (a) Photograph of the right eye showing albinotic appearance and a chorioretinal atrophy in the posterior pole due to high myopia. (b) The left eye shows a conus temporal to the disc with normal appearing macula.



**Figure 2** Optical coherence tomographic images of the right and left eye. (a) Optical coherence tomographic image of the right eye shows a thickened retinal pigment epithelial layer under the macula. (b) Optical coherence tomographic image of the left eye showing normal findings.



**Figure 3** Sequencing results of the patient (upper) and a normal control (lower). A heterozygous A → C transversion can be seen in exon 5 resulting in a tyrosine-to-serine change at codon 243.

#### References

- 1 Waardenburg PJ. A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of the iris and head hair and with congenital deafness. *Am J Hum Genet* 1951; 3: 195–253.
- 2 Tassabehji M, Read AP, Newton VE, Harris R, Alling R, Gruss P *et al*. Waardenburg's syndrome patients have mutations in the human homologue of the *Pax-3* paired box gene. *Nature* 1992; 355: 635–636.
- 3 Ohno N, Kiyosawa M, Mori H, Wang WF, Takase H, Mochizuki M. Clinical findings in Japanese patients with Waardenburg syndrome type 2. *Jpn J Ophthalmol* 2003; 47: 77–84.
- 4 Watanabe A, Takeda K, Ploplis B, Tachibana M. Epistatic relationship between Waardenburg syndrome genes *MITF* and *PAX3*. *Nat Genet* 1998; 18: 283–286.
- 5 Fortin AS, Underhill DA, Gris P. Reciprocal effect of Waardenburg syndrome mutations on DNA binding by the *Pax-3* paired domain and homeodomain. *Hum Mol Genet* 1997; 6: 1781–1790.

M Kozawa<sup>1</sup>, H Kondo<sup>1</sup>, T Tahira<sup>2</sup>, K Hayashi<sup>2</sup> and E Uchio<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Ophthalmology, Fukuoka University School of Medicine, Fukuoka, Japan

<sup>2</sup>Division of Genome Analysis, Research Center for Genetic Information, Medical Institute of Bioregulation, Kyushu University, Fukuoka, Japan  
E-mail: hkondo@fukuoka-u.ac.jp

The authors have no proprietary interests. This study was supported by Grants-in-Aid 15591883 from Scientific Research, Japan

*Eye* (2009) 23, 1619–1621; doi:10.1038/eye.2008.256; published online 15 August 2008

#### Sir, Haemorrhagic pituitary tumour presenting with unilateral paracentral visual disturbance

#### Case report

A 49-year-old postmenopausal woman presented with a 2-month history of 'smeary and patchy' vision in her left eye. Visual acuities were 6/6 bilaterally; Ishihara testing was normal (13/13) on the right but slightly impaired (12/13) on the left. Pupillary reflexes were normal. Slit lamp biomicroscopy, including dilated funduscopy, was normal. On Amsler grid testing, she described patchy loss of vision paracentrally in the left eye; visual fields to confrontation demonstrated normal blind spot and peripheral fields. Three weeks later her symptoms persisted. Fluorescein angiography and repeat examination were normal. Maculopathy was suspected and electrophysiological examination was requested.

VEPs (Figure 1) showed P100 component delay from both eyes, left worse than right. Both eyes showed greater abnormality in the traces from the contralateral hemisphere than the ipsilateral, suggestive of chiasmal dysfunction. PERG showed no macular dysfunction. Urgent brain MRI revealed a 3 × 2.3 cm pituitary mass with internal haemorrhage extending superiorly from the pituitary fossa to abut the optic chiasm (Figure 2). Subsequent endocrine tests identified the tumour to be nonfunctioning.

Following urgent neurosurgical assessment, she reported sudden deterioration in vision, suggestive of apoplexy. Humphrey perimetry then identified a small right temporal hemianopia, more marked inferiorly, with more generalized field loss inferotemporally on the left. She underwent emergency transsphenoidal pituitary resection. Histology confirmed a nonfunctioning adenoma.

#### Comment

This case illustrates two important points. First, the presentation with central visual disturbance reinforces that the classical bitemporal hemianopia may not occur in chiasmal compression, present in one series in only 12 of 34 patients.<sup>1</sup> Second, electrophysiology can detect and localize chiasmal dysfunction even when visual acuity and visual fields are normal, being more sensitive than perimetry or acuity.<sup>2–4</sup> The key diagnostic feature is that potentials generated in the hemisphere contralateral to the stimulated eye show the maximum abnormality.<sup>5</sup> The functional localization by VEPs can direct MRI evaluation, and may assist surgical planning.<sup>1</sup>

**Author Contributions:** Dr Han had full access to all of the data in the study and takes responsibility for the integrity of the data and the accuracy of the data analysis.

**Financial Disclosure:** None reported.

**Funding/Support:** This work was supported in part by Research to Prevent Blindness, Inc, New York, New York.

1. Duvall-Young J, Short C, Raines M, Gokal R, Lawler W. Fundus changes in mesangiocapillary glomerulonephritis type II: clinical and fluorescein angiographic findings. *Br J Ophthalmol.* 1989;73(11):900-906.
2. Kim DD, Mieler WF, Wolf MD. Posterior segment changes in membranoproliferative glomerulonephritis. *Am J Ophthalmol.* 1992;114(5):593-599.
3. Green WR. Retina. Pathology of the macula. In: Spencer WH, ed. *Ophthalmic Pathology: An Atlas and Textbook.* 3rd ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 1985: 936-961.
4. Mullins RR, Aptsiauri N, Hageman GS. Structure and composition of drusen associated with glomerulonephritis: implications for the role of complement activation in drusen biogenesis. *Eye.* 2001;15(pt 3):390-395.
5. Hassenstein A, Gisbert R. Choroidal neovascularisation in type II membranoproliferative glomerulonephritis, photodynamic therapy as a treatment option: a case report [in German]. *Klin Monatsbl Augenheilkd.* 2003;220(7): 492-495.

### Lens-Sparing Vitrectomy Effective for Reattachment of Newly Developed Falciform Retinal Detachment in a Patient With Norrie Disease

**N**orrie disease (ND) is an inherited eye disease caused by mutations in the Norrie disease protein gene,<sup>1</sup> and it is characterized by congenital blindness due to malformations of the retina.<sup>2</sup> Patients are rarely seen before they develop a retinal detachment (RD), and surgical intervention usually fails because of the long-standing RD. We describe a case of ND in which the clinical course and angiographic findings were examined before the development of an RD. A falciform RD developed and lens-sparing vitrectomy reattached the retina.

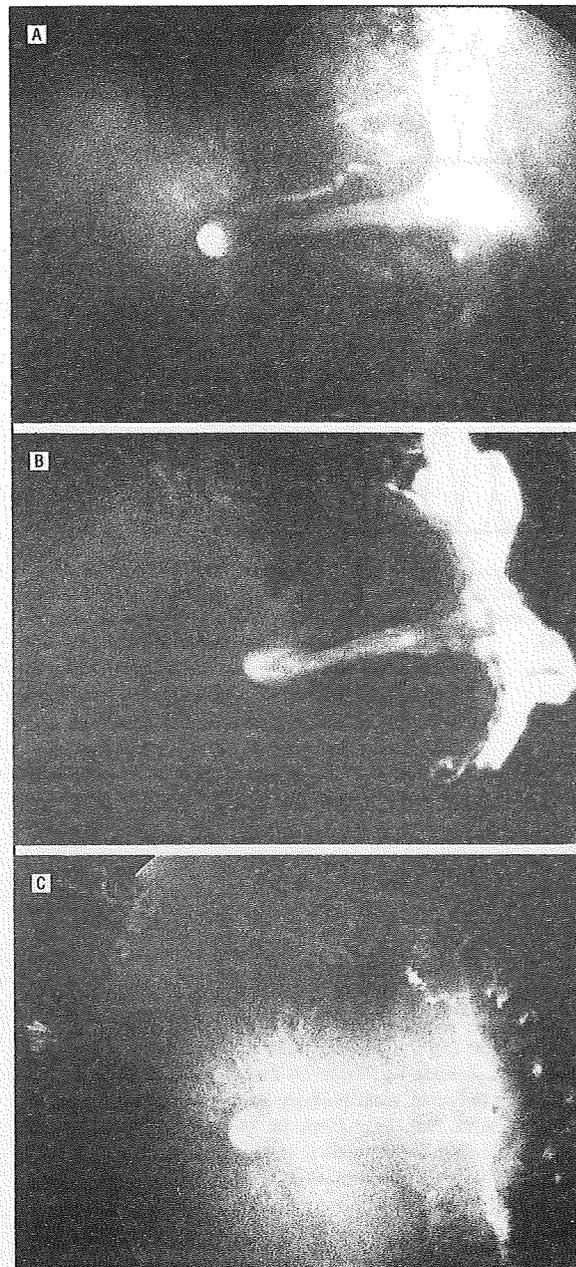
**Report of a Case.** A 4-month-old boy was referred because of leukokoria in his right eye. Informed consent was obtained from his parents to perform genetic analyses, and a single base-pair substitution (c.53 T to A) was detected.<sup>3</sup> Slitlamp examination showed a shallow anterior chamber, a clear lens, and a retrolenticular mass in the right eye. Fundus examination showed preretinal and vitreous hemorrhages located between the normal-appearing and dark retina. B-scan ultrasonography showed a pseudoglioma in the right eye.

Fluorescein angiography with a wide-field digital fundus camera (RetCam; Massie Research Laboratories, Inc, Dublin, California) showed that the peripheral dark area was avascular with leakage from the new vessels. The macula was estimated to be at the border of the vascular and avascular retina; however, this region was obscured by the lack of an avascular zone and macular pigment. Confluent photocoagulation with a 532-nm laser was applied to the peripheral avascular retina.

Five months later, a falciform RD, ie, vascularized retinal fold that extends from the temporal margin of the disc and passes across and obscures the macular region with contraction of fibrovascular proliferations<sup>4</sup> (FVPs), had developed (Figure, A). Fluorescein angiography showed fluorescein leakage from the FVPs and nonablated avas-

cular retina located at the nasal peripheral area that had not been observed at the first examination owing to preretinal and vitreous hemorrhages (Figure, B).

Because the retinal fold could lead to a total RD and phthisis bulbi, lens-sparing vitrectomy,<sup>5</sup> ie, vitrectomy without removal of the crystalline lens, was performed. After conjunctival peritomy, a 3-port vitrectomy commonly used for retinopathy of prematurity in our insti-



**Figure.** Fundus photographs and fluorescein angiography of the left eye of a patient with Norrie disease. A, A fundus photograph before lens-sparing vitrectomy shows a falciform retinal detachment involving the macula with fibrovascular proliferations. B, Fluorescein angiography shows marked leakage of fibrovascular proliferations and a nonablated avascular retina in the nasal area. C, A fundus photograph taken through a clear lens 11 months after lens-sparing vitrectomy shows the completely reattached retina and scarring of laser photocoagulation in the peripheral retina.

tute<sup>6</sup> was performed. Three sclerotomy sites were made 1 mm from the limbus with a 23-gauge microvitreoretinal blade, and a 23-gauge vitreous cutter, a light pipe (Alcon Laboratories, Inc, Fort Worth, Texas), and a self-retaining 23-gauge infusion tube (Dutch Ophthalmic Research Center International, Zuidland, the Netherlands) with the inner port length of 3 mm were used. The vitreoretinal traction between the FVPs and the peripheral retina and ciliary body was removed. Because the temporal peripheral avascular retina had laser burns, it could be distinguished from the overlying vitreous or FVPs. The posterior hyaloid was then separated from the posterior retina up to the border of the vascular and avascular retina. The dissection of the FVPs that had dragged the retina was performed mainly in a radial direction with 23-gauge scissors (Dutch Ophthalmic Research Center International) to release the circumferential traction. Extensive membrane dissection and delamination were not performed to avoid creating iatrogenic retinal tears. Finally, the avascular retina was ablated with a 532-nm laser.

One month after the surgery, the posterior retina was completely reattached despite residual tractional tension. The status of the retina and the clarity of the lens remained unchanged at the 11-month postoperative examination (Figure, C). The uncorrected visual acuity measured by the Teller Acuity Card was 0.1 OS.

**Comment.** Laser photocoagulation was performed as the initial treatment, but the disease continued to progress. This may be owing to an incomplete ablation to the avascular retina because of preretinal and vitreous hemorrhages. During the follow-up period, a falciform RD developed. In general, a long-standing falciform RD is difficult to unfold by surgery because FVPs are thick and hard and are firmly attached to the detached retina. How-

ever, the adherence between the FVPs and the surrounding tissues was weak in our case, and surgery was effective in unfolding and reattaching the retina.

In conclusion, we have followed up a patient with ND whose left eye developed a falciform RD even after photocoagulation. The falciform RD was managed successfully by lens-sparing vitrectomy. We recommend a careful follow-up of patients with ND especially at younger ages because early surgical intervention can lead to a better visual outcome.

Chiharu Shima, MD  
Shunji Kusaka, MD  
Hiroyuki Kondo, MD  
Haruyuki Hasebe, MD  
Takashi Fujikado, MD  
Yasuo Tano, MD

**Correspondence:** Dr Kusaka, Department of Ophthalmology, E-7, Osaka University Medical School, 2-2 Yamadaoka Suita, Osaka 565-0871, Japan (skusaka@ophthal.med.osaka-u.ac.jp).

**Financial Disclosure:** None reported.

1. Berger W, Meindl A, van de Pol TJ, et al. Isolation of a candidate gene for Norrie disease by positional cloning [published correction appears in *Nat Genet*. 1992;2(1):84]. *Nat Genet*. 1992;1(3):199-203.
2. Warburg M. Norrie's disease. *Birth Defects Orig Artic Ser*. 1971;7(3):117-124.
3. Kondo H, Qin M, Kusaka S, et al. Novel mutations in Norrie disease gene in Japanese patients with Norrie disease and familial exudative vitreoretinopathy. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2007;48(3):1276-1282.
4. Jacklin HN. Falciform fold, retinal detachment, and Norrie's disease. *Am J Ophthalmol*. 1980;90(1):76-80.
5. Maguire AM, Trese MT. Lens-sparing vitreoretinal surgery in infants. *Arch Ophthalmol*. 1992;110(2):284-286.
6. Kusaka S, Shima C, Wada K, et al. Efficacy of intravitreal injection of bevacizumab for severe retinopathy of prematurity: a pilot study. *Br J Ophthalmol*. 2008;92(11):1450-1455.

**Topic Collections.** Archives offers collections of articles in specific topic areas to make it easier for physicians to find the most recent publications in a field. These are available by subspecialty, study type, disease, or problem. In addition, you can sign up to receive a Collection E-Mail Alert when new articles on specific topics are published. Go to <http://archophth.ama-assn.org/collections/> to see these collections of articles.