

马凡综合征合并双眼晶体不全脱位一例并文献复习

张佳怡¹, 李元彬^{2*}

¹青岛大学青岛医学院, 山东 青岛

²青岛大学附属烟台毓璜顶医院眼科, 山东 烟台

收稿日期: 2026年4月19日; 录用日期: 2026年5月12日; 发布日期: 2026年5月20日

摘要

目的: 报道1例马凡综合征(Marfan Syndrome, MFS)的临床特点、诊断及治疗策略, 分析该病的发生机制、诊断要点和预后。方法: 报告1例6岁男童因“查体发现右眼视力差1年”就诊, 经检查确诊为“马凡综合征”及“晶状体不全脱位双眼”, 行“双眼前入路玻璃体切割 + 白内障超声乳化 + 囊袋张力环植入 + 人工晶体悬吊术”, 并结合文献复习分析其诊疗要点。结果: 术后患儿右眼视力由0.2提升至0.4, 左眼视力由0.1提升至0.3, 未发生严重并发症。结论: 对不明原因晶状体脱位的儿童, 需警惕马方综合征, 因该疾病罕见且常首诊于眼科, 对眼科医生来说, 准确诊断与积极治疗极为重要, 而术后长期随访不仅是预防严重弱视的有效途径, 更能够在很大程度上改善该病的预后。

关键词

马凡综合征, 晶状体脱位, 纤维蛋白原-1基因

A Case of Marfan Syndrome Complicated with Bilateral Ectopia Lentis and Literature Review

Jiayi Zhang¹, Yuanbin Li^{2*}

¹Qingdao Medical College of Qingdao University, Qingdao Shandong

²Department of Ophthalmology, The Affiliated Yantai Yuhuangding Hospital of Qingdao University, Yantai Shandong

Received: April 19, 2026; accepted: May 12, 2026; published: May 20, 2026

*通讯作者。

文章引用: 张佳怡, 李元彬. 马凡综合征合并双眼晶体不全脱位一例并文献复习[J]. 临床医学进展, 2026, 16(5): 1584-1594. DOI: 10.12677/acm.2026.1651961

Abstract

Objective: This paper aims to report the clinical characteristics, diagnosis, and treatment strategy of a case of Marfan Syndrome (MFS), and to analyze the pathogenesis, diagnostic points, and prognosis of the disease. **Methods:** A 6-year-old boy presented with “poor vision in the right eye for 1 year since physical examination”, and was diagnosed with “Marfan Syndrome” and “subluxation of lens in both eyes” upon examination. He underwent “vitrectomy through bilateral anterior approaches + phacoemulsification + capsular tension ring implantation + intraocular lens suspension surgery”. The diagnostic and treatment points were analyzed in combination with a literature review. **Results:** Postoperatively, the patient’s vision improved from 0.2 to 0.4 in the right eye and from 0.1 to 0.3 in the left eye, without serious complications. **Conclusion:** Children with unexplained lens subluxation should be alerted to Marfan Syndrome, as this disease is rare and often first diagnosed in ophthalmology. Accurate diagnosis and aggressive treatment are crucial for ophthalmologists, and long-term postoperative follow-up is not only an effective way to prevent severe amblyopia but also significantly improves the prognosis of the disease.

Keywords

Marfan Syndrome (MFS), Ectopia Lentis, Fibrillin-1 Gene (FBN-1)

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

马凡综合征(Marfan Syndrome, MFS)是一种罕见且复杂的全身性遗传性疾病,波及范围为全身的结缔组织。盛行率约为 1/20,000~1/10,000,且发病并无地域、种族或性别偏好[1]。其遗传方式为体染色体显性遗传,90%~95%的马凡综合征的突变基因是位于 15 号染色体上的纤维蛋白原-1 (fibrillin-1, FBN-1)基因[2]。纤维蛋白原-1 是由纤维母细胞产生和分泌的糖蛋白,广泛存在于眼睛、心血管系统、骨骼肌肉系统等系统中[3]。目前已知纤维蛋白原-1 在眼睛中主要存在于晶状体悬韧带中,因此晶状体脱位被认为是马凡综合征患者最主要的临床特征之一[4],同时也最容易被观察到,因此也成为该全身疾病的重要诊断依据。本文报道一例 6 岁的马凡综合征患儿,经过详细问诊做出推断后,行各项检查后明确诊断并行手术治疗,结合文献分析其临床特征和治疗方案,旨在提高临床医师对该病的认识,提高正确诊断并规范治疗该病的能力。

2. 病例资料

患儿,男,6岁7月,因“查体发现双眼视力差1年”就诊。患儿足月剖宫产,否认出生后吸氧史,父亲体健,母亲自幼视力不佳,现已故,具体原因不详,有1兄健在。眼科查体:右眼视力0.2,矫正视力: $-6.50DS/-3.75DC \times 165^\circ = 0.3$,左眼视力0.1,矫正视力: $-7.00DS/-3.00DC \times 15^\circ = 0.3$,右眼眼压14 mmHg,左眼眼压16 mmHg。裂隙灯检查:右眼角膜透明,前房清,深度可,瞳孔圆,直径约3 mm,对光反射灵敏,晶体透明,向鼻上方偏位,玻璃体未见明显混浊(图1),眼底视盘边界清晰,色红润,C/D = 0.3,动静脉比例正常,黄斑中心凹反射存在,视网膜在位。左眼角膜透明,前房清,深度可,瞳孔圆,直径约3 mm,对光反射灵敏,晶体透明,向鼻上方偏位,玻璃体未见明显混浊(图2),眼底视盘边界清

晰, 色红润, $C/D=0.3$, 动静脉比例正常, 黄斑中心凹反射存在, 视网膜在位。超声生物显微镜检查(ultrasonic biomicroscopy, UBM): 右眼角膜前后表面回声带平滑规则, 中央前房深度(内高)约为 3.57 mm, 周边房角开放, 睫状体贴附, 晶状体位置偏移(图 3); 左眼角膜前后表面回声带平滑规则, 中央前房深度(内高)约为 3.60 mm, 周边房角开放, 睫状体贴附, 晶状体位置偏移(图 4)。扫描激光眼底检查(scanning laser ophthalmoscopy, SLO): 双眼未见明显异常(图 5、图 6)。人工晶体测算: 眼轴: 右眼 23.69 mm, 左眼 24.35 mm; 角膜直径: 右眼: 12.08 mm 左眼: 12.18 mm; 角膜厚度: 右眼: 507 μm , 左眼: 516 μm ; 角膜散光: 右眼: -2.27D 左眼: -1.60D ; (图 7)。角膜内皮镜检查(图 8、图 9)。基因检测: 核基因组点变异(SNV + InDel): 受检者在 FBN1 基因上检测到 1 个变异: NM_000138.5:exon4/66:c.266G>A:p.C89Y 变异, ACMG, 评级为疑似致病。患儿直系亲属基因检测结果: 患儿父亲及哥哥均为野生型(图 10)。心脏彩超检查: 主动脉窦部增宽, 冠状静脉窦扩张, 永存左上腔? 主动脉瓣少量返流, 三尖瓣少量返流。胸部 CT 检查: 双肺平扫未见明显异常, 左前下胸壁相对左侧隆起。诊断为“晶状体不全脱位双眼”、“马凡综合征”。术前评估患儿双眼矫正视力均未能达到 0.5, 极大可能因长期形觉剥夺导致弱视, 且晶状体不全脱位明显, 随时有完全脱位的风险, 首次入院后完善血常规、血生化等未见明显异常, 于全身麻醉下行“左眼前入路玻璃体切割 + 白内障超声乳化 + 囊袋张力环植入 + 人工晶体悬吊术”, 术中见颞下方晶状体悬韧带发育异常, 长度较正常人长, 且止点较正常人偏中央方向, 张力环辅助下原位完成白内障超声乳化, 术中见囊袋小, 不足以支撑人工晶体, 行前段玻璃体切割后, 于 3 点、9 点角膜缘后 2 mm 悬吊 RAO: +20.5D 单焦人工晶体一枚, 单眼包扎, 安返病房。术后给予局部抗生素及糖皮质激素滴眼液, 术后第一天左眼视力 0.2, 眼压 14 mmHg, 结膜充血, 角膜轻度水肿, 房水清, 瞳孔欠圆, 人工晶体位正。第二次入院于全身麻醉下行“右眼白内障超声乳化抽吸 + 人工晶体悬吊术”, 术中所见同左眼,

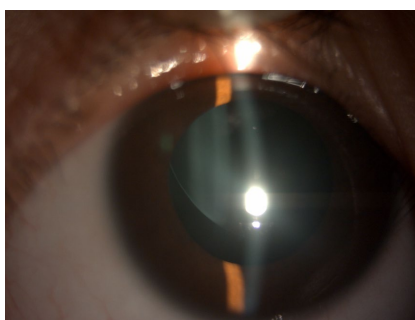


Figure 1. Photograph of the anterior segment of the right eyes of the child after mydriasis
图 1. 患儿散瞳后右眼眼前段照相

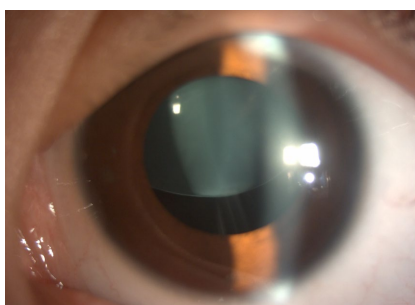


Figure 2. Photograph of the anterior segment of the left eye of the child after mydriasis
图 2. 患儿散瞳后左眼眼前段照相

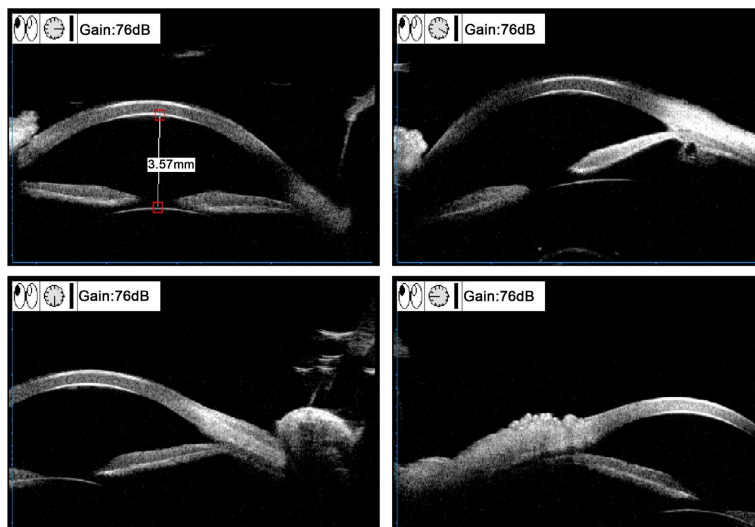


Figure 3. UBM examination of the right eye of the pediatric patient
图 3. 患儿右眼眼部 UBM 检查

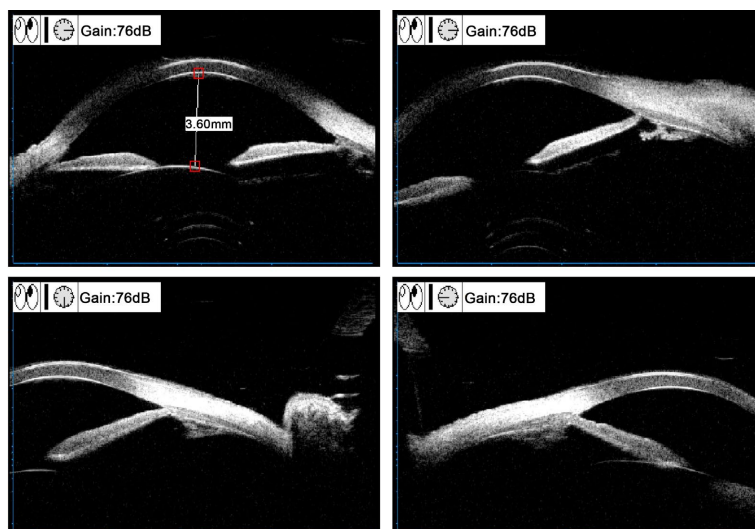


Figure 4. UBM examination of the left eye of the pediatric patient
图 4. 患儿左眼眼部 UBM 检查

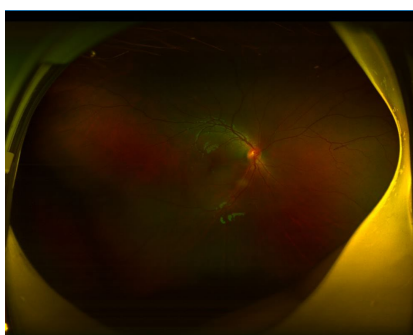


Figure 5. SLO of the patient's right eye
图 5. 患儿右眼 SLO

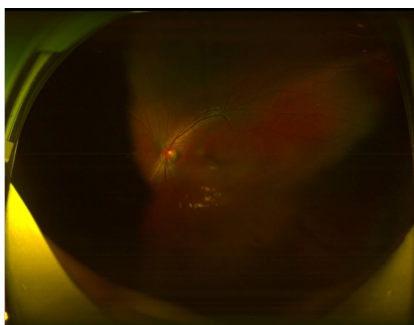


Figure 6. SLO of the patient's left eye
图 6. 患儿左眼 SLO

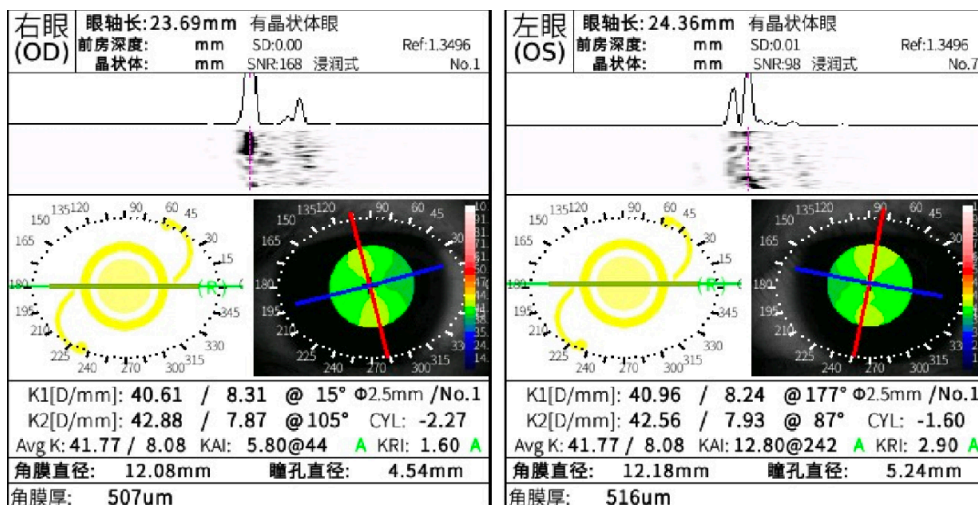


Figure 7. Intraocular lens calculation of the patient's eye
图 7. 患儿人工晶体测算

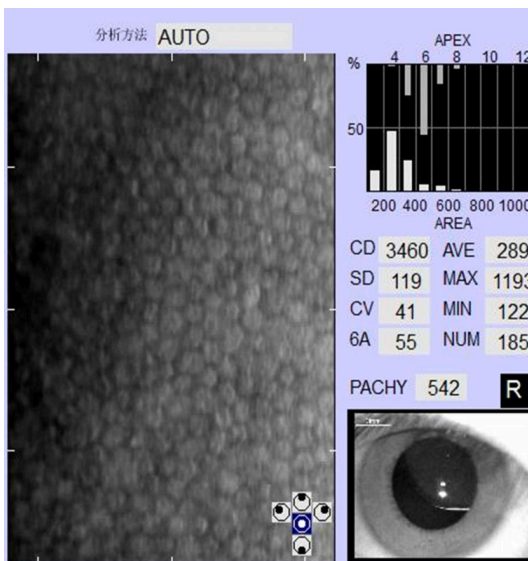


Figure 8. Corneal specular microscopy of the patient's right eye
图 8. 患儿右眼角膜内皮镜检查

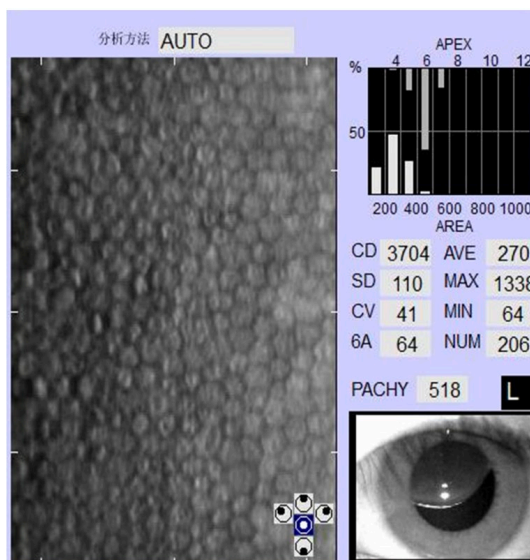


Figure 9. Corneal specular microscopy of the patient's left eye
图 9. 患儿左眼角膜内皮镜检查

Sanger验证结果附图

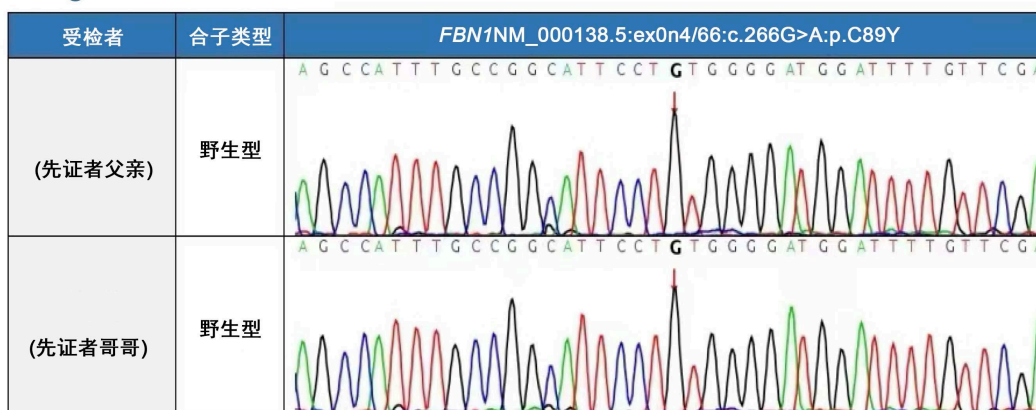


Figure 10. Genetic testing results of the child's immediate family members
图 10. 患儿直系亲属基因检测结果

虹膜拉钩辅助下完成连续环形撕囊，原位晶状体超声乳化抽吸，8-0 聚丙烯缝线于 3 点、9 点角膜缘后 2 mm 悬吊 RAO：21.5D 单焦人工晶体一枚，单眼包扎，安返病房。术后给予局部抗生素及糖皮质激素滴眼液，术后第一天右眼视力 0.4，眼压 14 mmHg，结膜充血，角膜透明，房闪(++)，瞳孔药物性散大，人工晶体位正。患儿术后 1 周复查，左眼视力 0.4，眼压 11 mmHg，右眼视力 0.5，眼压 9 mmHg。

3. 讨论

MFS 是一种常染色体显性遗传的结缔组织疾病，由原纤维蛋白-1 (FBN1)基因缺陷引起[5]-[7]。其眼部表现多样，其中双眼晶状体不全脱位(Ectopia Lentis, EL)是该病最具特征性和最常见的表现之一，发生率高达 50%~85% [5]。这种情况不仅严重影响视力，其诊断、治疗及长期管理也颇具挑战。

马凡综合征合并晶状体脱位具有明确的遗传基础。除了最常见的 FBN1 基因突变外，其他如 ADAMTS

家族基因、LTBP2 基因、TGFBR2 基因等的突变也可能导致先天性晶状体异位[7]。因此,对患者及其家族成员进行基因检测和遗传咨询非常重要,除了有助于明确诊断外,也能够评估再发风险并进行早期干预[6]。

MFS 眼部独特的临床特征是协助诊断的重要依据,也是与其他相似疾病鉴别的关键。在 MFS 中,晶状体脱位最常见的方向是向上方和颞侧[5]。然而,脱位方向并非绝对,也存在向其他方向(如鼻上方、颞下方等)移位的情况[5][8]。如同此病例,该患儿双眼颞下方晶状体悬韧带发育异常,表现为晶状体向鼻上方偏位,这种较为特殊的偏位方向使我们在诊断时需更加谨慎,即使没有明确家族史,也应该高度怀疑 MFS,并积极进行基因检测,协助明确诊断。值得注意的是,MFS 患者有时可能同时存在晶状体缺损,这是一种更罕见的特征[5]。鉴别两者非常重要,因为单纯的晶状体缺损通常较为稳定,而进行性的晶状体不全脱位,则可能需要手术干预[5]。

研究表明,合并晶状体不全脱位的 MFS 患者,其眼部结构具有一系列特征性改变,这些改变在儿童患者中尤为明显,且与不伴晶状体脱位的 MFS 患者存在差异[9][10]。首先,患者的眼轴长度(Axial Length, AL)往往更长。一项研究显示平均 AL 可达 25.63 ± 3.65 mm。儿童患者的纵向研究进一步证实,伴有晶状体脱位的患儿眼轴增长更快(图 11)。其次,在角膜形态方面,患者的角膜往往更平坦(平均角膜曲率约 40.22 D),并伴有更高的规则性散光(平均约 1.68D)[9]。伴有晶状体脱位的儿童,其角膜散光度数也显著高于无脱位者(图 12)。根据《中国学龄儿童眼球远视储备、眼轴长度、角膜曲率参考区间及相关遗传因素专家共识(2022 年)》,6 岁时眼轴长度约为 22.46 mm,平均角膜曲率为 42.00D~44.00D,生理性角膜散光通常小于 0.75D[11]。相比较而言,本例患儿双眼眼轴更长,双眼角膜形态更平坦,角膜规则性散光更大。因此,全面了解晶状体脱位患者的眼部特征也有助于进行明确诊断。除此之外,研究表明,在所有原因导致的晶状体脱位患者中,MFS 患者的中心角膜厚度(CCT)更厚(图 13),并且会随时间推移进一步增加,而角膜内皮细胞密度(ECD)更低,且在手术后可能出现明显下降(图 14)[9][12]。但该患儿的 CCT 和 ECD 都处于正常范围内,由此可知,这些结论是基于 24 名 MFS 儿童患者的眼部特征的总结,虽有助于该病的诊断,但并不是其诊断的充分或必要条件。

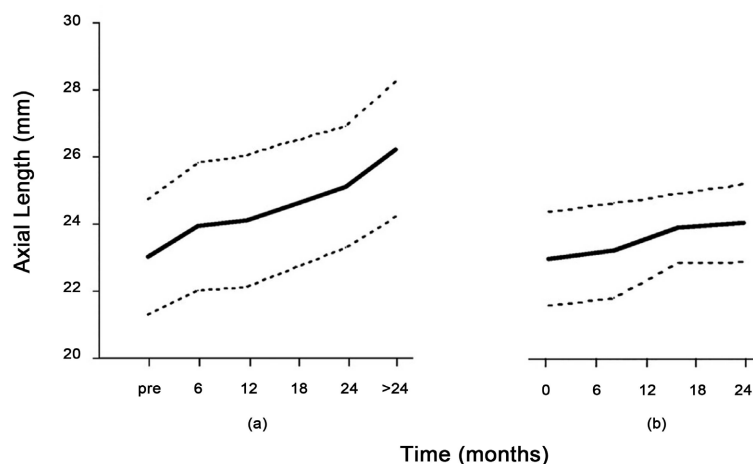


Figure 11. Axial length (AL, mean \pm standard deviation) in MFS children with and without ectopia lentis (EL). (a) AL in EL children before (pre) and after lensectomy/vitrectomy surgery; (b) AL in children with no EL [9]

图 11. MFS 患儿(伴或不伴晶状体异位)的眼轴长度(AL, 平均值 \pm 标准差)。(a) 晶状体异位患儿在晶状体切除/玻璃体切除术前(术前)和术后的眼轴长度; (b) 不伴晶状体异位患儿的眼轴长度[9]

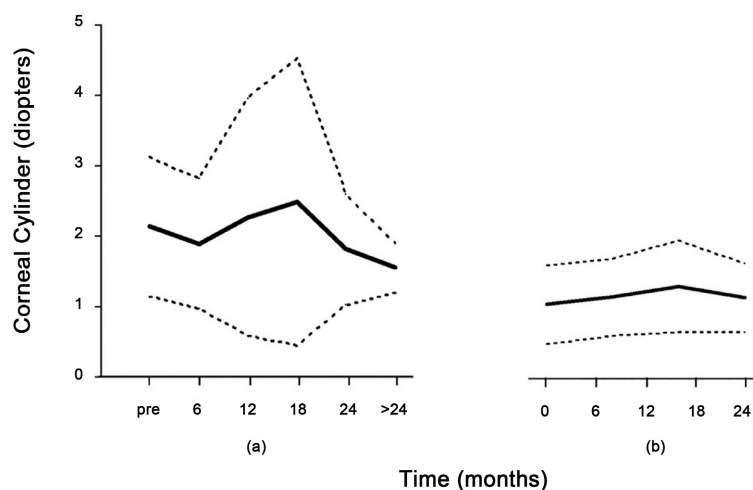


Figure 12. Corneal cylinder (mean \pm standard deviation) in MFS children with and without EL. (a) Cylinder in EL children before (pre) and after lensectomy/vitreotomy surgery; (b) Cylinder in children with no EL [9]

图 12. MFS 患儿(伴或不伴晶状体异位)的角膜柱镜度数(平均值 \pm 标准差)。(a) 晶状体异位患儿在晶状体切除术/玻璃体切除术前(术前)和术后的柱镜度数; (b) 不伴晶状体异位患儿的柱镜度数[9]

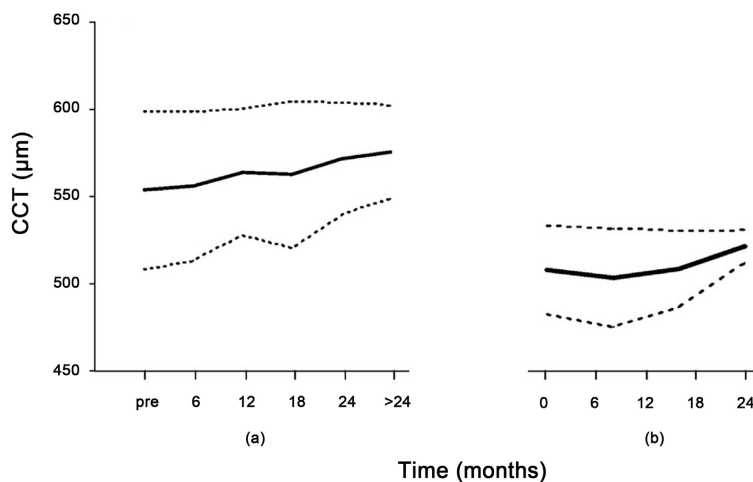


Figure 13. Central corneal thickness (CCT, mean \pm standard deviation) in MFS children with and without EL. (a) CCT in EL children before (pre) and after lensectomy/vitreotomy surgery; (b) CCT in children with no EL [9]

图 13. MFS 患儿(伴或不伴晶状体异位)的中心角膜厚度(CCT, 平均值 \pm 标准差)。(a) 晶状体异位患儿在晶状体切除术/玻璃体切除术前(术前)和术后的 CCT; (b) 不伴晶状体异位患儿的 CCT [9]

根据修订版的 Ghent 诊断标准, 晶状体异位是诊断 MFS 的重要全身性指标之一[13] (图 15)。因此, 对于发现双眼晶状体不全脱位的患者, 尤其是儿童和青少年, 必须进行全面的心血管系统(如主动脉根部直径)、骨骼系统(如腕征、拇指征、脊柱侧弯)检查以及基因检测(FBN1 突变分析), 以明确诊断并评估全身风险[7][14]。本例患儿无明确 MFS 家族遗传史, 因此可以通过双眼晶状体不全脱位、FBN1 基因阳性以及主动脉窦部增宽等特征进行明确诊断。

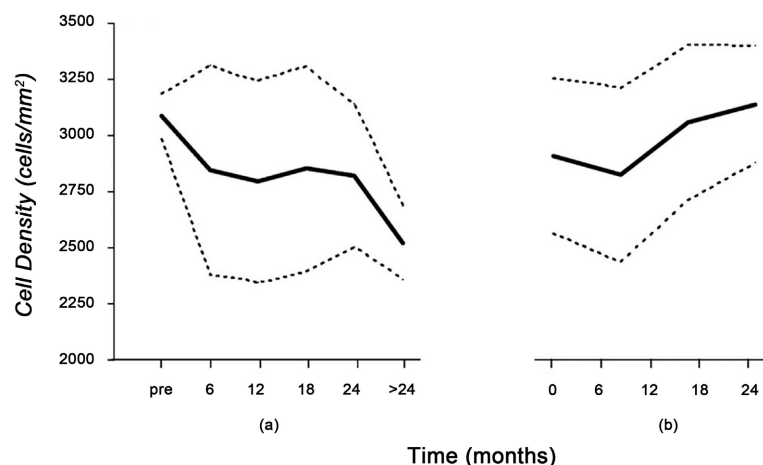


Figure 14. Endothelial cell density (ECD, mean \pm standard deviation) in MFS children with and without EL. (a) ECD in EL children before (pre) and after lensectomy/vitrectomy surgery; (b) ECD in children with no EL [9]

图 14. MFS 患儿(伴或不伴晶状体异位)的内皮细胞密度(ECD, 平均值 \pm 标准差)。 (a) 晶状体异位患儿在晶状体切除术/玻璃体切除术前(术前)和术后的 ECD; (b) 不伴晶状体异位患儿的 ECD [9]

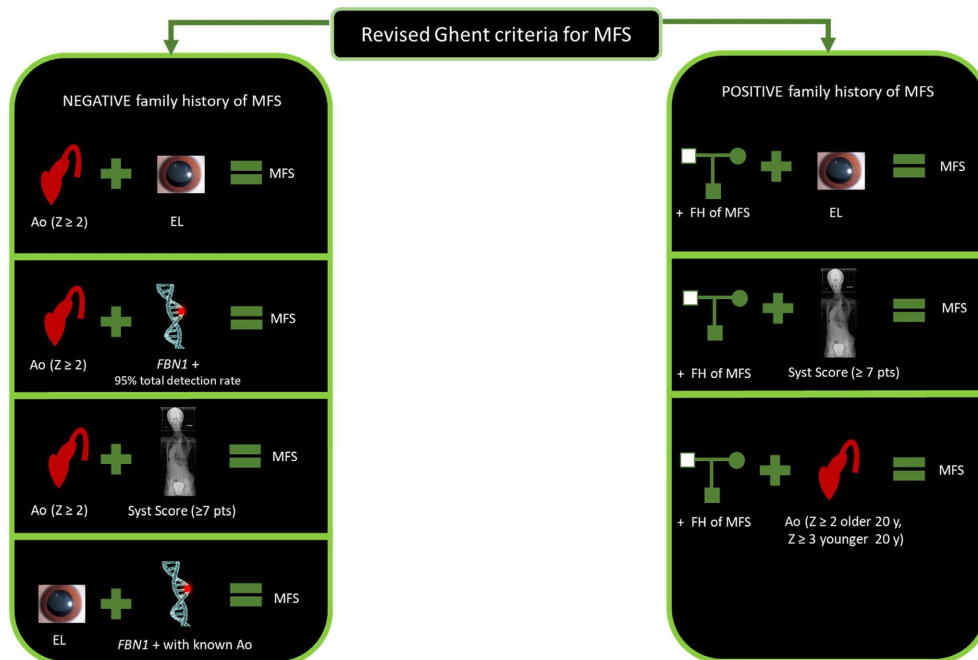


Figure 15. Revised Ghent criteria for MFS diagnosis. (Abbreviations: Ao, aorta; EL, ectopia lentis; FBN1+: FBN1 positive genetic analysis; FH, family history; y, years; MFS, Marfan syndrome; Syst, systemic; Z, Z-score) [13]

图 15. 修订的 Ghent MFS 诊断标准。缩写: Ao, 主动脉; EL, 晶状体异位; FBN1+: FBN1 阳性基因分析; FH, 家族史; y, 年; MFS, 马凡氏综合征; Syst, 系统性; Z, Z-分数[13]

针对 MFS 的治疗, 其目标是矫正屈光不正、提高视力, 并预防或处理并发症。主要方式可分为两大部分, 包括非手术治疗和手术治疗。对于晶状体尚透明、脱位范围不大且能通过光学矫正获得满意视力的患者, 可首选非手术方式, 如配戴框架眼镜或角膜接触镜[5]。这尤其适用于脱位稳定、无严重并发症

的年轻患者。然而, 当晶状体脱位严重导致无法矫正的视力障碍、引发继发性青光眼、存在视网膜脱离风险或晶状体已混浊时, 则需考虑手术干预[5][15]。

手术通常包括晶状体切除联合人工晶状体植入[12][14][15]。对于悬韧带支撑不足的情况, 无法进行囊袋内植入, 需采用睫状沟缝线固定或无缝线巩膜层间固定技术[12][15][16]。术中采用台盼蓝染色囊膜和使用弹性虹膜拉钩有助于稳定晶状体位置, 提高手术安全性[16]。大量研究表明, 手术治疗能显著提高患者的矫正视力[12][15]-[17]。术后人工晶状体通常能保持良好的居中和稳定性, 倾斜度较小[12][16]。近期, 一种无缝线巩膜固定单一片式人工晶状体(SSF IOL)植入术在中期随访中显示出良好的视力结果和晶体稳定性[12]。

尽管手术效果显著, 但仍存在风险。主要并发症包括角膜内皮细胞丢失[9][12]、黄斑水肿、视网膜脱离、继发性青光眼以及人工晶状体偏位或暴露等[12][15][18]。因此, 精细的手术操作和严密的术后随访至关重要。全面的围术期护理是手术成功的重要保障, 包括细致的术前评估、心理支持、术后体位指导、并发症观察及用药指导等[18]。长期随访需监测视力、眼压、人工晶状体位置、角膜内皮状况以及可能出现的视网膜病变[9][15]。

马凡综合征合并双眼晶状体不全脱位是一种复杂的眼-全身性疾病。其诊断需结合典型的眼部表现和全身特征。患者具有独特的眼部生物测量学特征, 如长眼轴、扁平角膜和较高散光。治疗需个体化, 从光学矫正到复杂的手术干预。手术技术(如巩膜固定 IOL)的进步显著改善了预后, 但手术风险仍需谨慎管理。最终的成功依赖于多学科协作(眼科、心血管科、遗传科)、精准的手术方案以及患者终身的系统性随访和眼部健康管理。

声 明

该病例报道已取得患者知情同意。本研究已获得烟台毓璜顶医院伦理委员会批准(审批号: 烟毓医伦理审 K2026-225 号)。

参考文献

- [1] Milewicz, D.M., Braverman, A.C., De Backer, J., Morris, S.A., Boileau, C., Maumenee, I.H., *et al.* (2021) Marfan syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*, 7, Article No. 64. <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00298-7>
- [2] Connolly, H.M., Niaz, T. and Bowen, J.M. (2023) What Is Marfan Syndrome? *Journal of the American Medical Association*, 329, 1618. <https://doi.org/10.1001/jama.2023.3826>
- [3] Asano, K., Cantalupo, A., Sedes, L. and Ramirez, F. (2022) The Multiple Functions of Fibrillin-1 Microfibrils in Organismal Physiology. *International Journal of Molecular Sciences*, 23, Article 1892. <https://doi.org/10.3390/ijms23031892>
- [4] Meirick, T., Yang, D. and Lee, M.D. (2021) A Dislocated Crystalline Lens in a Patient with Marfan Syndrome. *JAMA Ophthalmology*, 139, e211533. <https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2021.1533>
- [5] Dhiman, R., Kaur, L., Sharma, N. and Pandey, M.L. (2023) Diverse Presentations of Ectopia Lentis and Lens Coloboma in Marfan's Syndrome. *Oman Journal of Ophthalmology*, 16, 310-313. https://doi.org/10.4103/ojo.ojo_108_22
- [6] 唐雪林, 彭睿. 1 个先天性晶状体脱位家系的基因突变位点[J]. 眼科学报, 2018, 33(3): 144-148.
- [7] 张经, 赵俊宏, 李军林. 先天性晶状体异位的遗传学研究[J]. 国际眼科纵览, 2022, 46(1): 28-33.
- [8] Izquierdo, L., Gomez, I., Moctezuma, C., Mannis, M. and Henriquez, M.A. (2024) Biometric and Corneal Characteristics in Marfan Syndrome with Ectopia Lentis. *Journal Français d'Ophthalmologie*, 47, Article 104096. <https://doi.org/10.1016/j.jfo.2024.104096>
- [9] O'Brien, M. and Tychsen, L. (2025) Corneal Characteristics in Children with Marfan Syndrome with or without Ectopia Lentis. *Pediatric Investigation*, 9, 160-166. <https://doi.org/10.1002/ped4.70011>
- [10] Chen, J., Jing, Q., Tang, Y., Qian, D., Lu, Y. and Jiang, Y. (2018) Corneal Curvature, Astigmatism, and Aberrations in Marfan Syndrome with Lens Subluxation: Evaluation by Pentacam HR System. *Scientific Reports*, 8, Article No. 4079. <https://doi.org/10.1038/s41598-018-22358-x>
- [11] 中华预防医学会公共卫生眼科分会. 中国学龄儿童眼球远视储备, 眼轴长度, 角膜曲率参考区间及相关遗传因

- 素专家共识(2022年)[J]. 中华眼科杂志, 2022, 58(2): 96-102.
- [12] Vaiano, A.S., Parisi, G., De Angelis, L., Greco, A., Serafino, S., Deplano, G., *et al.* (2026) Sutureless Intraclear One-Piece Intraocular Lens Fixation for Ectopia Lentis in Marfan Syndrome. *Journal of Refractive Surgery*, **42**, e12-e17. <https://doi.org/10.3928/1081597x-20251113-02>
- [13] Baban, A., Parlapiano, G., Cicienia, M., Armando, M., Franceschini, A., Pacifico, C., *et al.* (2024) Unique Features of Cardiovascular Involvement and Progression in Children with Marfan Syndrome Justify Dedicated Multidisciplinary Care. *Journal of Cardiovascular Development and Disease*, **11**, Article 114. <https://doi.org/10.3390/jcdd11040114>
- [14] 孙磊, 吴海卫, 秦涛, 等. 分期行全主动脉置换治疗马凡综合征 1 例[J]. 中国体外循环杂志, 2019, 17(2): 49-50.
- [15] 熊伟伟, 邓燕, 廖瑜俊, 等. 儿童马凡综合征晶状体不全脱位手术的疗效观察[J]. 南京医科大学学报: 自然科学版, 2018, 38(11): 1634-1636.
- [16] 朱俊英, 王骞, 谢可, 等. 台盼蓝及弹性虹膜拉钩在马凡综合征晶状体不全脱位手术中的应用[J]. 中华眼外伤职业眼病杂志, 2017, 39(5): 372-375.
- [17] Rezar-Dreindl, S., Stifter, E., Neumayer, T., Papp, A., Gschliesser, A. and Schmidt-Erfurth, U. (2019) Visual Outcome and Surgical Results in Children with Marfan Syndrome. *Clinical & Experimental Ophthalmology*, **47**, 1138-1145. <https://doi.org/10.1111/ceo.13596>
- [18] 刘艳玲. 马凡综合征并发晶状体脱位、视网膜脱离一例围术期护理[J]. 现代医学, 2012, 40(5): 611-612.