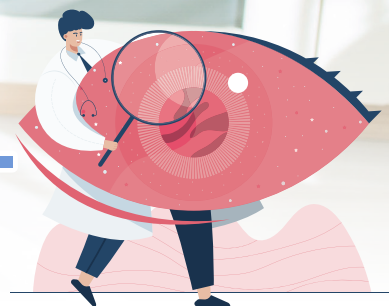


老人家有白內障， 小小孩也會得白內障？—— 淺談先天性白內障



眼科部主治醫師 劉耀臨

小樂出生時是一個健康的寶寶，從產前檢查、生產過程及出生後的體檢都非常順利。然而當小樂三個月大的時候，媽媽開始發現她的雙眼怪怪的，似乎有時候會不穩定的晃動。健兒門診回診時媽媽把這個問題提出來詢問兒科醫師，由於當下小樂正在大哭，兒科醫師無法很確定，建議媽媽回去多觀察，必要時用手機錄影記錄。回去後媽媽每天都有觀察，一直到小樂五個月大，媽媽發現小樂眼睛晃動的情況越來越明顯，連保母都注意到，於是媽媽拿起手機仔細錄下小樂眼睛晃動的狀況，當中仔細看之下，還發現小樂黑眼珠瞳孔中心的

位置隱約透出一抹灰白的顏色，但不太確定是不是燈光造成的錯覺。不安之情促使媽媽趕忙帶小樂去看門診，兒科醫師立刻安排做了基本的神經學檢查及腦部超音波，並未有異常的發現，跟媽媽說：「我想小樂非常有可能有眼睛的問題，需要看兒童眼科。」於是便開立了轉診醫囑。隔了一週，小樂就被擔心的爸爸媽媽帶來到我的診間。經過詳細的問診和散瞳檢查後，確認了小樂患有先天性白內障。

什麼是先天性白內障？

白內障指的眼睛內部的水晶體產生混濁的疾病，會妨礙眼球的光學系統

路徑，使光線在視網膜無法清晰成像，而造成視力模糊減退，嚴重者甚至大幅遮擋光學進入眼內，導致顯著的視力損害。一般人的認知是老年人會得白內障，沒錯，白內障正是老年人視力減退的最大宗原因，隨著年齡我們的水晶體會逐漸趨於混濁，有人快有人慢，一般五、六十歲之後會逐漸影響視力，而當視力減退到一定程度時就需要治療了。然而有一小群人，水晶體從嬰兒期或幼兒期就開始出現混濁，其發病率約為每萬名新生兒中 1 至 3 例，我們稱之為先天性或幼兒性白內障，雖然都是水晶體混濁，但可是跟一般老年性的白內障非常不一樣。

「為什麼？年紀這麼小怎麼會有白內障！？」不意外的，媽媽第一句就是問這個問題。我看了看旁邊的爸爸，發現他戴著的厚重眼鏡讓他的眼睛看起來很大，心中已猜到個大概，於是我問爸爸：「爸爸以前眼睛有過什麼狀況或接受過手術嗎？」爸爸有點靦腆地說：「我小時候一直被醫師說有弱視，甚至眼睛還開過刀，從小就戴眼鏡……。」仔細觀察，爸爸的眼睛其實也會晃動。媽媽說：「原來你小時候眼睛有手術過，我一直以為你是天生弱視而已。」我再問爸爸：「是白內障手術嗎？」爸爸說：「我不太確定……但我應該有深度遠視和弱視。」於是我用細隙燈幫爸爸檢查了一下，果然沒錯，爸爸兩眼都是無水晶體，應該是接受過白內障摘除手術。於是我跟爸爸媽媽解釋：「小樂罹患先天性白內障的原因我想應該很明確，是來自爸爸的遺傳。」

先天性白內障成因為何？

先天性白內障的成因多樣，其中包括遺傳、感染、代謝異常等，但也有一部分患者，沒有家族史也沒有其他相關的成因。遺傳在先天性白內障中扮演了重要角色。許多病例來自顯性遺傳，有明顯的家族史，意味著家庭中可能有多名成員幼兒時期就有白內障，多由於製造晶體蛋白的基因發生突變所致，這類幼兒通常只有白內障的問題，沒有其他身體的異常。然而其他一些基因異常導致的全身性疾病，例如唐氏症，以及一些先天性代謝異常的疾病，如半乳糖血症，也容易在幼兒期罹患白內障。其他例如孕期母親感染德國麻疹病毒造成胎兒的垂直感染、也會影響胎兒的水晶體發育。

媽媽深吸一口氣，說道：「這麼說來，小樂的眼睛也需要開刀囉？」我說：「沒錯，就跟爸爸一樣。」「這麼小就要開嗎？還是等長大一點？」「目前已經有明顯的混濁和眼震，表示白內障已經讓他的視網膜無法接受到正常的光線和成像，既然已經診斷了，最好近期就開刀處理會比較好，太晚處理會造成嚴重的視力發育障礙也就是弱視。」我接著一一說明手術術前申請健保給付的流程、術前準備、住院須知、術後的照顧等事項。媽媽說：「我記得我阿公白內障時開刀要用自費的人工水晶體，小樂也是嗎？」我再進一步解釋：「這次手術我們是摘除混濁的水晶體，由於小樂的眼球還很小，並不會同時植入人工水晶體，術後會需要戴比較厚重的遠視眼鏡，等到長大一點，適當時間再進行第

二次人工水晶體植入手術。」經過一番Q&A之後，我確定媽媽與抱著小樂的爸爸都已理解了，於是擬妥手術同意書，請護理師安排白內障申請健保給付的檢查及後續的門診及住院時程。

成人白內障與先天性或幼兒性白內障有何差異？

前面有提到，兩者很不一樣。除了成因與發生率不同之外，最重要的差別在於，成人的視覺發育已然定型，而幼兒的視覺是正在快速發展的階段。相較於聽力是在出生前胎兒時期即發育完成，幼兒視力是出生後眼睛張開接受到光線才開始發育，若嬰兒或幼兒時期就有明顯的白內障，會大大阻礙正常的視覺發育，而視覺發育是有期限的，發育中的眼睛必須在適當的時點接受正常的視覺刺激，過了那個時機就難以追上了。因此，同樣因為白內障妨礙視網膜成像，成人早一點處理和晚一點處理，預後一般不會有太大差異，開完刀後都會恢復視力，因為視力早已發育定型；然而幼兒的白內障，尤其是嬰兒時期就明顯的，只要醫師判斷混濁程度已達嚴重，就需即時處理，越晚處理預後越差。

先天性白內障如何治療？

先天性白內障的治療主要是手術，一般若判斷水晶體混濁已達妨礙視力的程度，則手術應儘早進行，通常是在確定診斷後，就要安排手術，將遮蔽光線的混濁晶體移除。前面有提到由於此時正是視覺發育的關鍵時期，若因混濁遮蔽光線，會導致視覺無法循正常狀況發育，造成嚴重的視覺發育不良，也就是弱視。所以若太晚手術，嚴重的弱視已

經出現，即使手術成功，視力可能也進步有限。目前的手術都是小傷口的顯微手術，手術將白內障摘除後，會視年紀來決定是否同時植入人工水晶體，若年紀未滿1歲，由於眼球還很小，不會植入人工水晶體，等年紀大一點之後再二次手術植入；若年紀已滿1歲半以上，則會同時植入人工水晶體。然而先天性白內障的治療，手術只是必要的第一步，術後還須持續追蹤治療，因為幼兒的視覺仍在發育中，後續仍須進行屈光度數變化的追蹤、配戴矯正眼鏡、弱視的視覺訓練，並且可能還需接受斜視的矯正手術。

最後媽媽還是忍不住再問：「醫師，小樂以後的視力會恢復吧？」我說：「多虧媽媽有觀察到小樂眼睛的異狀而及時就醫檢查，這點是最重要的，雖然手術仍有風險，但我想我們及時的介入治療已經避免讓小樂演變成嚴重的弱視或視障，後續的視力照顧若能持續努力，應該可以讓小樂以後有還不錯的視力。」雖然媽媽看上去仍然很忐忑，但已經比剛進診間時好得多了，他們離開診間時，我隱約聽到媽媽對爸爸說：「原來都是你。」「對啦，但至少不是什麼其他莫名其妙的原因吧……！」

先天性白內障治療的預後如何？

如前所述，先天性白內障的治療預後，與診斷和治療的及時性密切相關。在各類先天性眼疾之中，先天性白內障是少數可以通過早期治療顯著改善的病症，早期診斷和治療其實預後是不錯的，可以顯著改善孩子的視覺功能，除了避免或減少弱視的發生，也會大幅

減少孩子在學習發展上因視覺不良引起的障礙。因此，先天性白內障雖然是一種嚴重的視力問題，但若能及時發現就醫，通過兒科及眼科醫師的合作診斷及治療，絕大多數患兒都可以獲得良好的視力。

如何及早發現先天性白內障？

臨床表現是早期識別先天性白內障的關鍵，而家長或照顧者則是第一道防線。常見的臨床表現包括：

- 白瞳症：家長可能發現孩子的瞳孔出現異常的白色反光。
- 眼震：在視覺發育的早期，光線無法適當在視網膜上成像，導致眼睛固視的能力未能正常發展。
- 斜視：因視力不佳，孩子的眼位可能出現偏斜，眼神渙散的情況。

家長若發現有上述情況，務必要及時跟健兒門診的兒科醫師反應，適當轉診至眼科進一步檢查。然而確實有部分幼兒雖有先天性白內障，但未必有上述的臨床表現，尤其是單眼的白內障，只能依靠健兒門診的醫師仔細觀察。此外若已知家族內有此遺傳病史，更應該及早讓孩子接受眼科檢查。而近年來越來越普及的幼兒照相驗光篩檢技術，其目的之一，就是及時篩檢出有先天性白內障的幼兒。目前由於產前高階影像診斷技術的進步，少數先天性白內障的幼兒甚至可以在出生前就發現問題，而得以非常早期獲得診斷，然而這仍屬非常少數，絕大部分仍是出生後家長或醫師察覺有異才得以檢查出來。

