

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：

1. 白瞳症：家長可能發現孩子的瞳孔出現異常的白色反光。
2. 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。
3. 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。

NTUHF