

DOI:10. 11798/j. issn. 1007-1520. 201605005

· 论 著 ·

单纯性听骨链畸形的临床诊治探讨

蒋 璐,梅凌云,冯 永,贺楚峰,蔡鑫章,陈红胜

(中南大学湘雅医院 耳鼻咽喉头颈外科 耳鼻咽喉重大疾病研究湖南省重点实验室,湖南 长沙 410008)

摘 要: **目的** 探讨单纯性听骨链畸形的临床诊断与治疗。**方法** 通过对 2014 年 1 月~2016 年 1 月收治的 6 例单纯性听骨链畸形患者的临床资料进行分析,总结探讨其临床诊治。**结果** 6 例患者均表现为中度到重度传导或混合性耳聋。手术探查发现 6 例患者中,砧骨长脚缺失 1 例,砧镫关节脱位 1 例,术中通过部分人工听骨(partial ossicular replacement prosthesis,PORP)进行听力重建;砧骨长脚、镫骨上结构缺失,而镫骨足板活动可 1 例,术中通过全人工听骨(total ossicular replacement prosthesis,TORP)进行听力重建;镫骨足板固定 1 例,术中通过镫骨足板开窗,人工镫骨(piston)进行听力重建;砧、镫骨畸形并面神经跨跨前庭窗表面 1 例,谈话后未行听力重建;砧、镫骨畸形 1 例,面神经跨跨前庭窗下方,术中行 piston 听力重建。听骨形态异常患者在术前通过中耳 HRCT 可初步判断,听骨关节脱位、镫骨固定则需在术中探查以明确诊断。**结论** 准确的听力学检查是单纯性听骨链畸形诊断的第一道门槛,而耳乳突 HRCT 检查对诊断亦有重要作用,临床中对于难以解释的传导性耳聋必要时行鼓室探查术,避免漏诊。

关 键 词:听骨链畸形;传导性耳聋;听力重建

中图分类号:R764. 93 文献标识码:A 文章编号:1007 - 1520(2016)05 - 0357 - 05

Study on clinical diagnosis and treatment of simple ossicular chain deformity

JIANG Lu, MEI Ling-yun, FENG Yong, HE Chu-feng, CAI Xing-zhang, CHEN Hong-sheng

(Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, Xiangya Hospital, Central South University, Changsha 410008, China)

Abstract: **Objective** To investigate the diagnosis and treatment of simple malformation of ossicular chain. **Methods** Diagnosis and treatment of simple ossicular chain malformation was summarized by analyzing clinical data of 6 cases suffering from this malformation diagnosed in our department from Jan 2014 to Jan 2016. **Results** Audiological tests showed moderate to moderate-sever conductive and mixed hearing loss in all 6 cases. Surgical exploration confirmed absence of incuse long process in one case and dislocation of incudostapedial joint in another, and their malformations were reconstructed by partial ossicular replacement prosthesis (PORP). Absence of incuse long process and superstructure of stapes and without fixation of stapedial footplate was found in one case and the hearing was reconstructed by total ossicular replacement prosthesis (TORP). One patient with fixed stapedial footplate got hearing reconstruction by fenestration of the foot-plate and implantation of Piston. Malformations of incuse and stapes combined with facial nerve straddling vestibular window existed in one case, but hearing reconstruction was declined by the patient's family. Hearing was reconstructed by implantation of Piston in one patient with malformations of incuse and stapes and ectopic facial nerve inferior to vestibular window. Morphological abnormalities of ossicular chain could be diagnosed by preoperative high-resolution computed tomography (HRCT) of middle ear, while dislocation of ossicular joint and fixation of stapes could not be cleared before exploratory operation. **Conclusion** Accurate audiological examination is the first threshold for the diagnosis of simple ossicular chain deformity. HRCT examination also plays an important role in the diagnosis. To avoid missed diagnosis of simple ossicular chain deformity, tympanotomy is necessary for difficult-to-explain conductive deafness.

Key words: Malformation of ossicular chain; Conductive hearing loss; Hearing reconstruction

基金项目:国家重大科学研究计划项目(2014CB943003);国家自然科学基金(81300833,81470705,81500803);湖南省自然科学基金青年基金(13JJ4023);湖南省科技厅科技项目计划(S2012F1023)。
作者简介:蒋 璐,女,博士,主治医师。
通信作者:梅凌云,Email:entmly@163.com

单纯的先天性听骨链畸形指胚胎发育期中相关的胚基受到抑制或障碍所造成的锤骨、砧骨和镫骨的形态畸变或缺失,而不伴有外耳及内耳的畸形。我国先天性耳畸形的发病率约为 1.4/10 000,而单纯听骨链畸形更为少见^[1]。随着 CT 影像学技术、听力学检测评估水平、临床手术技巧的不断提高,单纯性听骨链畸形的诊断率也明显提高。本文拟通过对 2014~2016 年收治于我科的 6 例单纯性听骨链畸形患者进行分析,总结讨论单纯性听骨链畸形的临床诊治。

1 资料与方法

1.1 临床资料

6 例患者临床资料均来自 2014 年 1 月~2016 年 1 月中南大学湘雅医院耳科病房的住院病例。其中男 3 例,女 3 例;年龄 10~34 岁。所有患者无耳流脓、耳鸣、眩晕等。既往无外伤史、耳毒性药物及

类似疾病家族史。专科体查:双侧外耳道干洁,鼓膜完整标志清,盖莱试验阴性。其中患者 1 曾辗转外院多次诊断为“感音神经性耳聋”,治疗无效而来我院。行纯音测听提示:左耳听力正常,右耳中度传导性聋。余详细资料见表 1。

1.2 手术资料

6 位患者均在全麻下进行手术,患者 1、4、5 和患者 6 行耳后切口,患者 2、3 行耳内切口,手术探查了患耳听骨链并针对术中所发现的听骨链畸形情况进行了相应的听骨链重建处理。6 例患者的术中所见及听骨链重建方案及术后听力改善情况详见表 1。

2 结果

手术后头部制动,术后 10 d 拔出耳道内碘仿纱条。检查见鼓膜完整。术后 1~3 个月随访听力学结果,除 5 例未行听力重建外,其余病例术后气导听阈均较术前有 20~30 dBnHL 左右提高。

表 1 6 例单纯性听骨链畸形患者的临床资料

患者	性别	年龄 (岁)	病史	侧别	纯音测听	声导抗	影像学检查	术中发现	手术处理	听力提高
1	男	10	1 年	右耳	右耳中度传导性耳聋	双耳“A”型	双侧中耳无明显炎性及占位病变,右耳砧骨长脚缺失(图 1A)	右耳砧骨长脚缺失(图 1B),右侧锤骨及镫骨存在,未见明显畸形,砧骨体与镫骨头之间有少许结缔组织连接,镫骨活动可,圆窗反应存在	右耳人工听骨 PORP 重建听力	30 dBnHL
2	女	34	1 年	双耳	双耳中度传导性听力下降	双耳“A”型	双侧中耳气化可,无明显炎性病变,双侧中耳未发现明显听骨链畸形	右侧锤骨、砧骨、镫骨存在,砧镫关节脱位,镫骨活动好,圆窗反应存在。患者另一耳暂未手术	右耳人工听骨 PORP 重建听骨链	25 dBnHL
3	女	27	2 年	左耳	左耳中-重度传导性听力下降	双耳“A”型	双侧中耳无明显炎性及占位病变,左耳镫骨上结构、砧骨长脚缺失。	左侧砧骨长脚缺失,镫骨板上结构缺失,镫骨足板发育不良,部分缺失,但足板活动可,圆窗反应存在	左耳人工听骨 TORP 重建听骨链	30 dBnHL
4	女	12	2 年	双耳	双耳中重度混合性听力下降	双耳“As”型	双侧中耳未见明显炎症病变,听骨链完整	分别于 2015 年 9 月、2016 年 1 月在我院行左、右耳探查手术。手术发现双中耳改变一致。均表现为听骨链完整连续,锤砧关节活动好,但镫骨底板及环韧带增厚、固定,圆窗反射消失	双耳人工镫骨 piston 重建听骨链	20 dBnHL
5	男	13	数年	左耳	左耳中重度混合性听力下降	双耳“A”型	双耳无炎症征象,左耳镫骨结构不清,面神经向下异位,面神经锥段位于前庭窗位置。右耳听骨链完整,未见明显异常(图 2A、B)	左侧鼓室内锤骨完整,形态正常,砧骨长脚向后下走形异位并结构异常,面神经走行异常,锥段位于卵圆窗上方遮盖卵圆窗。镫骨结构异常,镫骨与卵圆窗未有接触(图 2C)	与患者家属沟通后未行听力重建。	—
6	男	12	5 年	双耳	双耳重度混合性听力下降	双耳“A”型	双耳听骨链完整,面神经向下异位,面神经锥段位于前庭窗位置(图 3A)	右侧镫骨前后弓骨质纤细畸形,与底板呈纤维韧带样连接,镫骨底板完全固定,面神经锥段骑跨于前庭窗下方(图 3B)	右耳人工镫骨 piston 重建听骨链	20d BnHL

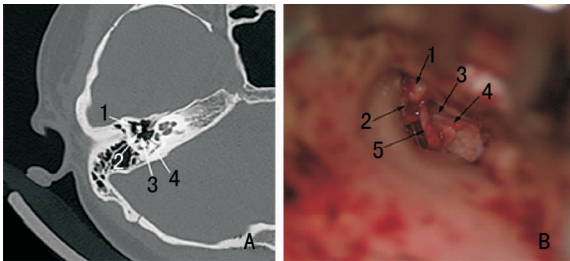


图1 患者1右侧中耳轴位 HRCT(A)与术中所见(B)
1:锤骨头;2:锤砧关节;3:缺失的砧骨长脚;4:镫骨;5:鼓索神经

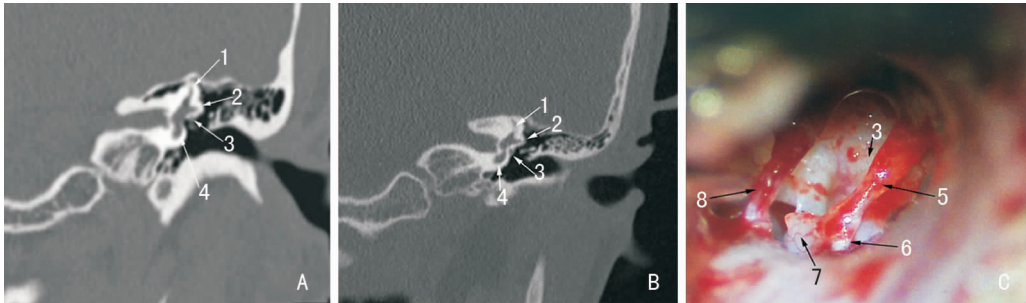


图2 正常左侧中耳 HRCT(A)与患者5左侧冠状位中耳 HRCT(B)对比,C为术中所见 1:上半规管;2:水平半规管;3:面神经(图A中的3为正常位置的面神经,图B中的3为异位于前庭窗表面的面神经);4:鼓岬;5:砧骨长脚;6:镫骨肌腱;7:畸形的镫骨;8:鼓索神经

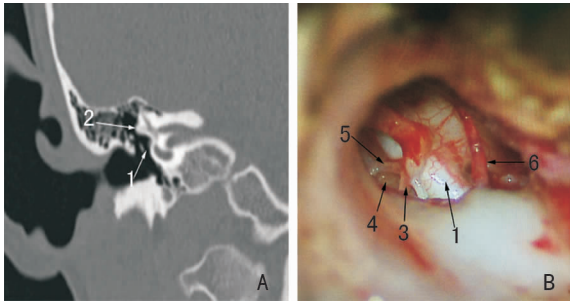


图3 患者6右侧冠状位中耳 HRCT(A)与术中所见(B)
1:面神经(异位于前庭窗下方);2:外半规管;3:镫骨后弓;
4:镫骨底板;5:镫骨前弓;6:鼓索神经

而第二鳃弓的 Reichart 软骨系锤骨柄、砧骨长脚、镫骨板上结构的来源,而镫骨足板及迷路由迷路囊形成。胚胎第6周发育异常可出现砧镫关节脱位或砧骨长脚不发育,胚胎第7周发育异常易出现镫骨足弓缺损或与底板分离,8~10周锤骨若与第一鳃弓的连接未断,易产生锤骨与上鼓室融合,第16周开始逐渐骨化,直至妊娠7个月左右骨化完成^[3]。国内学者殷国华^[4]曾对100耳先天性听骨链畸形患者进行统计学分析,结果发现第一鳃弓发育障碍占

3 讨论

3.1 听骨链畸形的组织胚胎学

Teunissen 等^[2](1993年)将中耳先天性畸形分为4类:①先天性镫骨固定;②先天性镫骨固定伴听骨链畸形;③先天性听骨链畸形,但镫骨底板活动;④先天性蜗窗或前庭窗发育不全或重度发育异常。镫骨在胚胎的4.5周开始发育,锤砧骨在第5周开始,锤骨头、砧骨体为第一鳃弓 Meckel 软骨所衍生,

10.7%、第二鳃弓发育障碍占34.6%、而混合型(同时伴鼓室、面神经、二窗、耳道及耳廓的各种畸形)占51.5%。从胚胎发育学上来看,单纯的听骨链畸形以第二鳃弓发育障碍最为常见,故在临床工作中,见到的砧骨长脚、镫骨板上结构、锤骨柄的畸形也最多。本文患者4属于第1类畸形,为单纯的镫骨足板增厚固定,为迷路囊发育障碍所致。而其余患者1、2、3、5、6为第二鳃弓发育障碍所致,表现为镫骨板上结构或/和砧骨长脚畸形,患者1、2、3镫骨底板活动可,属于第3类畸形,患者5镫骨足板悬置非固定,我们将其归属于第3类畸形,而患者6镫骨畸形合并有镫骨足板固定故属于第2类畸形。

3.2 中耳 HRCT 的意义

中耳 HRCT 不仅能排除中耳炎性或占位性病变,内耳的畸形以外,冠状位的中耳 HRCT 尚能较清楚地辨别面神经有无异位^[5-6]。正常中耳 HRCT 面神经锥段位于前庭窗以上,紧贴外半规管下方(如图2A所示)。也有文献这样定位^[7]:沿上半规管纵轴经水平半规管总脚作一定位线a,垂直a线经前庭窗作一b线,面神经则应在a、b线所形成的十字

定位线的外上象限。将偏离此位置的定位面神经走行畸形。而患者 5 与患者 6 的面神经在 CT 上显示已偏离原来的位置,分别异位于前庭窗及前庭窗下方,术中探查结果与 CT 结果相符合。患者 5 面神经完全骑跨在前庭窗表面(图 2C),术前、术中均与家属交代病情,家属选择了放弃听力重建。患者 6 术中发现面神经锥段异位于前庭窗下方(图 3B),故术中镫骨足板打孔,植入了人工镫骨 piston。

中耳 HRCT 轴位能清楚的显示锤骨、砧骨、镫骨 3 个听小骨形态有无异常,但关节有无固定或松弛是无法明确的。患者 1(图 1A)和患者 3 在术前的中耳轴位的 HRCT 上可以明确的看到听骨的异常形态。这样,临床医生在工作中就可以做到术前明确问题,术中有的放矢。而对于像患者 2 听小骨关节活动异常、患者 4 镫骨底板固定的患者,难以在术前影像学检查中发现异常,此时需跟患者及其家属明确交代手术探查的意义。

影像学技术通常难以分辨出镫骨底板固定还是卵圆窗封闭畸形,2015 年杨凤等^[7]学者报道了一种影像学技术 MPR,即多平面重组技术,它是一种基于体素信息的三维重建技术,将重建后的三维结构以二维的形式投影在同一层面上,从而实现某一结构的全程显示。它可以在镫骨及前庭窗病变层面上,同层显示砧蹬关节、镫骨头、镫骨颈、前后脚、底板、前庭窗,且能显示出面神经的位置及畸形,相对冠状位 HRCT,MPR 后处理影像技术在前庭窗骨性闭锁和镫骨底板的直观诊断中更具优势。而临床工作中,影像学技术有限或不能借助于影像学技术来初步判断的传导性耳聋,手术探查仍是必选项。

另外,虚拟 CT 耳镜也是一种比较直观的显示听骨链结构的一种方法,它主要基于虚拟现实技术的高分辨螺旋 CT 与计算机三维重建技术结合,对所获得的原始数据进行处理,充分显示中耳结构的立体构象,能比常规轴位或冠状位 CT 提供更多的信息。但是当放射科无法提供虚拟 CT 耳镜技术时,需要我们临床医生自己阅片,不放过任何一个层面,有时 CT 室打印出来的听骨链层面较少,有可能跳过了听小骨缺失的层面,而且某些综合医院的放射科的放射技术及阅片水平有限,易遗漏此类患者,所以,耳科医生除了要提高个人的阅片能力,在面对这些特殊病例时,在放射科打印的 CT 片上无法找到明确的病变时,还需要我们仔细逐层阅读放射科扫描电子档原片。

3.3 临床资料综合分析及手术的选择

虽然单纯性听骨链畸形是先天性改变,但由于多为单侧病变,健耳能满足听力需要及言语发育,儿童期不会表述,家长也不易发现。本文患者 5 甚至不清楚具体发病时间。而病例 1 所述的患儿也是其无意中发现右耳听力差而就诊的。在外院多次行纯音测听,考虑“感音神经性聋”,并以药物治疗无效 1 年而来我院的。但在本院反复听力测试(患儿配合较好)后均提示右耳传导性听力下降。因此,可以说纯音测听是诊断的第一道门槛,听力测试的错误容易将临床医生导向错误的诊治方向。反复的准确的听力学检测在耳科临床工作中有着举足轻重的地位^[8],声导抗是另一项重要的中耳分析检测,分泌性中耳炎的鼓室压图为“B”型或“C”型,而耳硬化症的鼓室压图多“As”型(部分患者纯音测听有明显的 carhart 切迹),听骨链中断的鼓室压图多为“Ad”型。

临床工作中我们遇到外耳正常,鼓膜完整、无耳流脓病史的传导性耳聋,又除外耳硬化症时我们就需要高度警惕是否有听骨链的病变。因此,在单纯性听骨链畸形的诊断上我们需要着重考虑的几个因素:①非进行性听力下降,进行性听力下降常表现在耳硬化患者中;②无明显诱因及药物、外伤、感染等典型病因;③体检未发现外耳道、鼓膜及身体其他部位畸形;④听力学检查为中度或以上的传导性耳聋,气骨导差一般在 40 dBnHL 以上,部分砧镫关节松弛患者气骨导差不超过 30 dB,尤其是此类青少年患者,排除分泌性中耳炎后要高度考虑听骨链畸形;⑤声导抗“A”或“Ad”型鼓室压图,镫骨肌反射消失,如患者 1 其声导抗为“A”型图,术中发现砧骨体与镫骨头之间有部分纤维组织连接,可能是其声导抗为“A”型图的原因;⑥颞骨高分辨率 CT 提示中耳无炎性病变,内耳无畸形。

手术有探查和治疗双重意义,成人可行耳内切口或耳后切口,小儿建议行耳后切口避免耳道狭窄,本文患者 1、4、5、6 的患儿即行的是耳后切口。另外,关于手术时机的选择,单耳听骨链畸形所致的传导性聋一般在 5~7 岁前不考虑手术治疗,待咽鼓管发育完成后再考虑手术较稳妥。而双耳听骨链畸形的患者 5~7 岁前考虑到言语发育问题,可先暂时适配助听器。手术探查中耳腔根据听骨链异常情况决定重建方式,目前重建主要分 3 型^[9-11]:①底板活动,镫骨上结构存在则可应用 PORP 重建;②底板活动,镫骨上结构缺如应用 TORP;③Piston 用于镫骨

底板固定时。本文患者2是砧镫关节失连接,对于此种情况我们可选择用骨水泥连接,如间隙 $>1\sim 2\text{ mm}$,需要骨水泥+桥接假体;如果间隙过大,也可以放弃砧骨而直接使用PORP^[12-13]。

很多时候,我们常需术前评估、手术探查后与家属充分交代病情后才能决定手术方案。患者5面神经完全骑跨在前庭窗表面(图2C),若在前庭窗的位置植入人工听骨,有面瘫风险,那么可选择在鼓岬处开窗,植入piston,但鼓岬开窗可能会导致听力提高有限或神经性听力损伤^[14];也有学者^[5]采用微型金刚电钻低速磨除鼓岬的骨质,保留骨衣,开窗处骨衣表面外铺颞肌筋膜后植入TORP,但此种方法对术者操作技术要求较高,存在外淋巴漏的风险;较为安全提高听力的方式可选择BAHA植入^[15],此种方案有手术操作简单、安全性高等优点,植入BAHA后可使有部分残余听力的传导性或混合性聋患者听力提高明显^[16],但目前BAHA仍存在一定的并发症及弊端,如植入钛质螺钉周围皮肤需日常护理、植入钛质螺钉周围的皮肤不良反应(皮肤软组织过度增生和感染)、骨整合不良、外伤、钛质螺钉或基座移位等^[17]。

4 结论

准确的听力学检查是单纯性听骨链畸形诊断的第一道门槛,而耳乳突HRCT检查对诊断亦有重要作用,临床中对于难以解释的传导性聋必要时行鼓室探查术,避免漏诊。

参考文献:

[1] 朱军,王艳萍,梁娟,等. 1988-1992年全国先天性无耳和小耳畸形发病率抽样调查[J]. 中华耳鼻咽喉科杂志,2000,35(1): 62-64.

[2] Teunissen EB, Cremers WR. Classification of congenital middle ear anomalies; report on 144 ears[J]. Ann Otol Rhinol Laryngol, 1993, 102: 606-612.

[3] 吕为,吕吉. 耳胚胎学//姜泗长,顾瑞,王正敏. 耳鼻咽喉科全书·耳科学[M]. 第2版. 上海:上海科学技术出版社, 2002:20-22.

[4] 殷国华. 先天性听骨链畸形100耳临床分析[J]. 中国耳鼻咽喉科杂志,2000,5(1):7-9.

[5] 王鸿南,吴玮,费军,等. 螺旋CT多平面重建在听骨链重建术后的应用[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志,2004,10(5):282-284.

[6] 王延升,李迎喜,苑铁君,等. 颞骨高分辨率CT在55例中耳疾病中的临床应用[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志,2006,12(5):374-378.

[7] 杨凤,刘阳,孙建军,等. 先天性前庭窗及相关结构畸形的影像诊断及个性化手术[J]. 中华耳科学杂志,2015,13(1):120-125.

[8] 刘谦虚,刘均辉,赵晓明,等. 慢性化脓性中耳炎患者听骨链病变与听力变化的关系[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志,2011,17(1):37-40.

[9] 中华医学会耳鼻咽喉头颈外科学分会耳科学组,中华耳鼻咽喉头颈外科杂志编辑委员会耳科组. 中耳炎临床分类和手术分型指南(2012)[J]. 中华耳鼻咽喉头颈外科杂志,2012,48(1):5.

[10] Brackmann DE, Sheehy JL. Tympanoplasty: TORPs and PORPs[J]. Laryngoscope, 1979, 89(2):108-114.

[11] 郭洁,范崇盛,张扬,等. 不同材料听小骨在Ⅲa型鼓室成形术中的临床疗效比较[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志, 2015, 21(4):327-329.

[12] 孙建军. 耳外科学[M]. 北京:北京大学医学出版社,2013:148-157.

[13] 孙建军. 听骨链修复与功能重建的理论与实践[J]. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志,2014,28(4):215-218.

[14] Briggs RJ, Tykocinski M, Stidham K, et al. Cochleostomy site: Implications for electrode placement and hearing preservation[J]. Acta Otolaryngol, 2005, 125(8):870-876.

[15] 高志强,沈鹏. 植入式人工听觉装置[J]. 中华耳鼻咽喉头颈外科杂志,2010,45(10):875-880.

[16] Mazita A, Fazlina WH, Abdullah A, et al. Hearing rehabilitation in congenital canal atresia[J]. Singapore Med J, 2009, 50(11):1072-1076.

[17] Hobson JC, Roper AJ, Andrew R, et al. Complications of bone-anchored hearing aid implantation[J]. J Laryngol Otol, 2010, 124(2):132-136.

(收稿日期:2016-02-01)