

DOI:10.11798/j.issn.1007-1520.202423194

· 论著 ·

87例鳃裂畸形临床特征分析

李秋菊,李汝婷,肖旭平,刘斌,马丽娟

(湖南师范大学附属第一医院 湖南省人民医院 耳鼻咽喉头颈外科,湖南 长沙 410005)

摘要: **目的** 总结鳃裂畸形患者的临床特点,探讨其临床诊疗方案。**方法** 收集2000年1月—2022年9月确诊为鳃裂畸形的87例患者的临床资料并结合文献进行回顾性分析。**结果** 本组患者中,第一鳃裂畸形患者10例,第二鳃裂畸形患者52例,第三鳃裂畸形患者20例,第四鳃裂畸形患者5例。15例患者有过相关颈部手术史。所有患者均采取手术治疗,仅1例出现暂时性面神经麻痹,术后3个月恢复。随访6个月至16年,81例患者完成术后随访。6例患者术后出现复发,再次行颈部肿物切除术+等离子梨状窝瘘口封闭术,随访7~8年均未再复发。**结论** 先天性鳃裂畸形诊断较为困难且相对容易复发,术前结合多种检查可提高诊断准确性,手术彻底切除病灶是首选治疗方案,急性感染期患者先予以颈部清创,待稳定期再行手术切除可以降低术后复发率。

关键词: 鳃裂畸形;鳃裂囊肿;鳃裂瘘管;外科手术

中图分类号:R653

Clinical characteristics of 87 cases of branchial cleft anomalies

LI Qiuju, LI Ruting, XIAO Xuping, LIU Bin, MA Lijuan

(Department of Otolaryngology Head and Neck Surgery, the First Affiliated Hospital of Hunan Normal University, Hunan Provincial People's Hospital, Changsha 410005, China)

Abstract: **Objective** To summarize the clinical characteristics of patients with branchial cleft anomalies and to discuss the diagnostic and treatment options. **Methods** Clinical data of 87 patients diagnosed with branchial cleft anomalies from January 2000 to September 2022 were collected and analyzed retrospectively in the light of the literature. **Results** In this group, 10 patients had first branchial cleft deformity, 52 had second branchial cleft deformity, 20 had third branchial cleft deformity and 5 had fourth branchial cleft deformity. Fifteen patients had previous history of relevant neck surgery. All patients were treated surgically, and only 1 case had temporary facial nerve paralysis, which recovered 3 months after surgery. Of all the 87 patients, 81 completed postoperative follow-up ranging from 6 months to 16 years. Six patients had recurrence after surgery, and were treated again in our hospital with cervical mass resection plus plasma piriform fossa fistula closure without recurrence during 7-8 years of follow-up. **Conclusions** The diagnosis of congenital branchial cleft anomaly is difficult and this disease is relatively easy to recur. The preoperative combination of various examinations can improve the diagnostic accuracy, and complete surgical excision of the lesion is the preferred treatment option. In patients with acute infection, cervical debridement should be performed first, and then surgical resection can be carried out in stable period to reduce the recurrence rate.

Keywords: Branchial cleft anomaly; Branchial cleft cyst; Branchial cleft fistula; Surgical procedure

鳃裂畸形是一类相对少见的先天性疾病,根据鳃裂畸形是否闭合及闭合的程度,可将鳃裂畸形分为鳃裂囊肿和鳃裂瘘管。鳃裂病变种类繁多且病变隐匿,导致临床表现不典型,鉴别诊断困难,无法得到及时且准确的治疗。同时鳃裂瘘管患者由于术中

瘘管走行显示不清、瘘管切除不完全使得瘘管残留,可能引起病灶反复感染,对患者身心健康造成严重的影响。所以为了提高对本病的认识,减少误诊和漏诊,本文回顾性分析我院22年来收治并诊断为鳃裂畸形的87例患者的病例资料,现报道如下。

基金项目:湖南省教育厅基金项目(21A0040);湖南省卫生健康委员会基金项目(202207012592)。

第一作者简介:李秋菊,女,在读硕士研究生,住院医师。

通信作者:马丽娟,Email:147234220@qq.com

1 资料与方法

1.1 临床资料

选择于2000年1月—2022年9月在湖南省人民医院就诊,结合病史、体查、影像资料及术后病理诊断确诊为鳃裂畸形的患者87例,其中男40例,女47例;年龄5 d至71岁,平均年龄为15岁,其中<18岁患儿50例(57.5%);鳃裂囊肿59例(67.8%),鳃裂瘻管28例(32.2%)。

79例(90.8%)患者因头颈部肿块就诊,其中52例肿块伴有红肿疼痛,9例有发热症状,肿块位于左侧59例,位于右侧20例。从出现症状至本次就诊的病程长短不一,最短的1 d,最长的44年,平均病程约为50个月。87例患者中15例(17.2%)既往有过颈部肿块切除/穿刺抽液手术史。结合患者的病史、体查、影像学资料、术中情况及术后病理,提示临床分型第一鳃裂畸形患者10例(11.5%),第二鳃裂畸形患者52例(60%),第三鳃裂畸形患者20例(23.0%),第四鳃裂畸形患者5例(5.7%)。

1.2 辅助检查

87例患者术前均行电子喉镜检查,有8例患者在梨状窝处发现有瘻口,其中2例外院电子喉镜检查未窥及瘻口,但于我院行电子喉镜时发现瘻口。61例患者术前行超声检查,超声提示肿块多为低回声及无回声,囊性与囊实性包块为主(图1A),超声诊断正确率为82.0%。在鳃裂瘻管患者中,术前超声检查有5例发现瘻管声像。77例患者行多螺旋CT检查,CT检查提示多为低密度、稍低密度灶,偶有占位病变附近区域淋巴结肿大(图1B),CT诊断的准确率为96.1%。在鳃裂瘻管患者中,有23例术前行CT检查,其中22例在CT影像上发现明显的瘻管。8例患者术前完善头颈平面MRI,均提示为囊性病变灶,在T1W1显示为低信号或等信号,T2W1中显示为高信号(图1C)。

2 结果

2.1 诊疗结果

处于稳定期的75例患者均行手术治疗,59例行单纯肿块切除,术中梨状窝如探明有内瘻口者,使用低温等离子消融内瘻口周围黏膜壁进行内瘻口封闭治疗,其中6例行单纯瘻口封闭,10例行肿块切除+瘻口封闭(图2);12例患者因处于急性炎症

期,初次就诊仅行颈部脓肿切开排脓,其中4例患者待稳定期再次入院行鳃裂瘻管切除,4例自行愈合,4例未按时复诊再次复发。2例肿块压迫面神经的患者,同期予以面神经减压术(图3),其中1例患者于术后出现口角歪斜,对症治疗3个月恢复;对于内瘻口存在于扁桃体及其周围的第二鳃裂畸形,同期行扁桃体切除术(图4)。所有手术患者均无声嘶、呛咳等并发症出现。

2.2 随访结果

对出院后的患者进行随访,随访时间为6个月至16年,平均随访时间为1.5年,完成随访的患者有81例,随访完成率为93.1%。随访的患者中,75例患者治愈(未再出现局部肿胀或者流脓),治愈率为86.2%。6例患者复发,复发率为6.9%,包括4例初次就诊仅行脓肿切开引流2例初次手术仅行梨状窝内瘻口封闭,分别于术后2个月和5个月内复发,后再次于我院行颈部肿物切除术+等离子梨状窝瘻口封闭术,随访7~8年均无复发。

3 讨论

3.1 发病机制及临床表现

对于鳃裂畸形的发病机制,通常认为是胚胎在发育中鳃器的闭合不完全导致的,因此根据组织来源和发生的部位,可以将鳃裂畸形主要分为4类,即第一、二、三、四鳃裂畸形。因第三、四鳃裂畸形位置相近且常合并急性甲状腺炎,又有学者将两类归为一类。病变可表现为瘻管、囊肿、窦道或软骨残留物^[1]。本病多以颈部肿物或脓肿为首发症状^[1],本次回顾性研究中,90%的患者以颈部肿块或脓肿入院,且位置多位于左侧。87例鳃裂畸形患者中,鳃裂囊肿占比为73.8%,鳃裂瘻管为26.2%,这与之前的报道相似^[2]。

有研究表明第一鳃裂畸形为1%~4%,而本研究中第一鳃裂畸形患者11.5%,可能与本组数据中儿童占比较大(57.4%)有关,因为第一鳃裂畸形发病年龄多为儿童时期。该病主要发病位置是Pochet's三角区(上方至外耳道底壁、下方达舌骨水平的上缘、前方紧挨颞下、后方至胸锁乳突肌前缘),其外瘻口多位于此,而内瘻口的位置大多数位于外耳道底壁骨部与软骨部的交界之处,而且通过耳内镜有时很难发现瘻口,可以通过挤压外耳道壁,当发现有分泌物流出时可以找到内瘻口。此外,部分内瘻口还可以位于耳屏及乳突等处,其瘻管的走

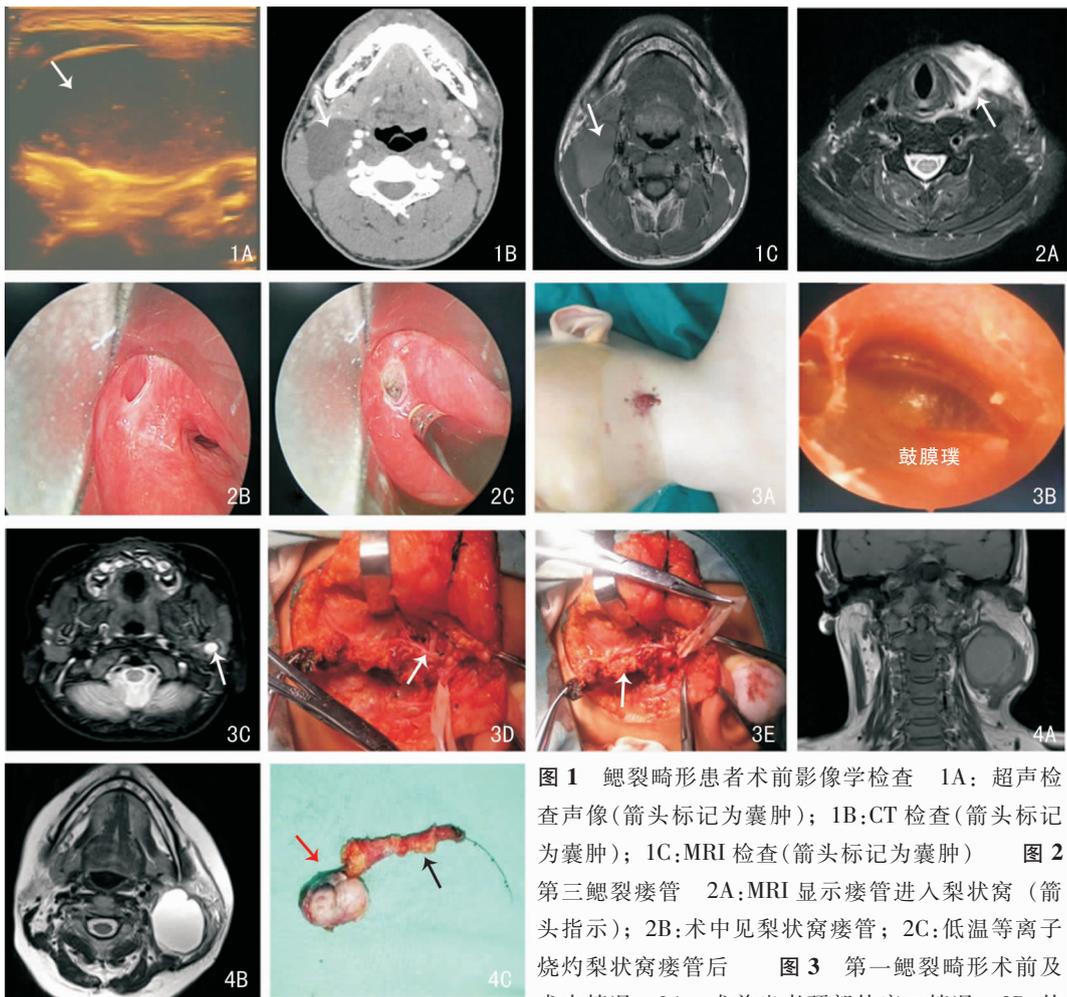


图1 鳃裂畸形患者术前影像学检查 1A: 超声检查声像(箭头标记为囊肿); 1B:CT检查(箭头标记为囊肿); 1C:MRI检查(箭头标记为囊肿) 图2 第三鳃裂瘘管 2A:MRI显示瘘管进入梨状窝(箭头指示); 2B:术中见梨状窝瘘管; 2C:低温等离子烧灼梨状窝瘘管后 图3 第一鳃裂畸形术前及术中情况 3A: 术前患者颈部外瘘口情况; 3B: 外

耳道内可见鼓膜璞; 3C:腮腺MRI可见瘘管走行于腮腺内(箭头为鳃裂瘘管); 3D:术中解剖面神经及五大分支(箭头所示); 3E:面神经主干下方可见瘘管(箭头所示) 图4 第二鳃裂畸形术前影像学图像及切除术后标本 4A:第二鳃裂畸形术前MRI矢状面; 4B:第二鳃裂畸形术前MRI横截面; 4C:第二鳃裂瘘管(黑色箭头)及同侧扁桃体(红色箭头)切除术后标本

行往往与面神经紧密相关,一般走行于面神经的深面^[3]。临床表现为 Pochet's 三角区的红肿流脓,常伴有外耳道狭窄、畸形、耳道溢液、听力减退等症状,耳内镜检查可见典型的鼓膜璞存在。当第一鳃裂畸形合并有耳前瘘管、重度耳聋及肾脏畸形时称为鳃-耳-肾综合征,属于遗传性疾病。

第二鳃裂畸形在临床上的发病率最高,本研究中第二鳃裂畸形占60%。临床表现无明显特异性,外漏口一般是位于胸锁乳突肌前缘中、下1/3处,内瘘口主要位于腭扁桃体窝内。瘘管一般走行于颈动脉鞘密切相关,而囊肿在颈鞘上1/3位置多见。

第三和第四鳃裂畸形非常少见,有文献报道二者占鳃裂畸形的2%~8%和1%~4%^[4]。本组第三鳃裂畸形患者23.0%,第四鳃裂患者5例(5.7%),可能原因为本项研究儿童人群占比大。第三和第四鳃

裂畸形病变的行程均发自梨状窝,开口位置均位于胸锁乳突肌前下1/3处,两者的畸形行程极为复杂,囊肿及窦道均可发生于走行的任何地方,同时二者非常接近甲状腺,都可表现为化脓性甲状腺炎或甲状腺脓肿,又因为下甲状旁腺和胸腺起源于第三鳃囊,上甲状旁腺起源于第四鳃囊,因此无论是从临床诊断还是从组织病理学诊断来说,对第三鳃裂畸形和第四鳃裂畸形的鉴别诊断都比较困难^[5]。第三鳃裂畸形内瘘口起源于梨状窝基底,随后通过喉上神经上面,往深处越过颈内动脉,绕舌下神经走行。第四鳃裂畸形则更为罕见,通常起源于食管上段,随后沿着气管食管沟向下走行进入胸腔,右侧的畸形则绕锁骨下动脉,左侧的畸形则环绕主动脉弓,再折返向上于颈总动脉后方走行,在舌下神经的上方经过二次环绕后再次下行,其外瘘口有时也位于

胸锁关节附近的皮肤^[6]。

3.2 检查方法和诊断

鳃裂畸形发病的部位具有复杂性及多样性,病变可位于头颈部任何一个区域,常存在漏诊误诊,成人鳃裂畸形诊断更为困难。因为鳃裂畸形临床表现为头颈部肿物及皮肤瘻管,而甲状腺相关疾病、颈部淋巴结转移癌、囊性水瘤等均可表现为头颈部肿物^[7],因此,常有将鳃裂畸形误诊为头颈部其他疾病或将其他头颈部疾病误诊为鳃裂畸形^[8]。薛晓丽等^[9]曾报道过1例转移性甲状腺乳头状癌误诊为鳃裂囊肿的案例。

鳃裂畸形的检查方法包括超声、CT、MRI、食管钡餐造影、电子喉镜等。本研究中的87例患者术前均行电子喉镜检查,仅有8例患者在梨状窝处发现有瘻口,而术中发现有内瘻口的患者16例,这可能与梨状窝底部存在黏膜皱褶,行检查时黏膜皱褶未能完全展开,瘻口暴露欠佳有关。因此,术中通过支撑喉镜来寻找内瘻口显得十分有必要。鳃裂畸形在超声成像存在典型特征^[10],超声不仅具有无痛、简便、可重复特点,还可以明确病变形态、大小、与周围血管及重要组织毗邻关系,对儿童来说是首选的检查方法。在本次回顾性分析中,术前超声检查正确率为82.0%。CT和MRI可显示肿块大小、来源部位,与周围重要组织关系。鳃裂瘻管可以更加准确地看到瘻管及其走行,对明确诊断与手术方案决策,减少复发及并发症有重要意义。为探明鳃裂畸形与咽喉部是否存在通道,电子喉镜及耳内镜检查也很重要,甚至可行多次内镜检查,本组病例中就存在院外喉镜未发现咽喉部瘻口而于我院喉镜下发现瘻口。总之,鳃裂畸形的诊断需要结合病史、体查及完善的影像学检查,且最终的诊断往往需要病理证据^[11]。

3.3 治疗

鳃裂畸形可引起反复感染,本研究中因鳃裂畸形合并感染而就诊的病例21例(24.1%)。有研究表明,有近期感染史的鳃裂畸形切除患者,其术后复发率可高达22%^[12],因此对于处于急性期的鳃裂畸形,特别是形成脓肿时,需要先切开排脓,控制感染,炎症消退后再手术。本研究中,12例患者因处于炎症期仅行颈部脓肿清创缝合,其中4例随访期内未见复发,提示部分鳃裂畸形表现为颈部脓肿时只予以脓肿切开引流即可,但这一结论尚需更大样本量的研究证明。

手术是治疗鳃裂畸形的最主要方法。手术目标为

切除囊肿、瘻管及所有瘢痕组织。亚甲蓝示踪剂可明确瘻管走行,便于完整切除病变减少复发,但其浸染组织阻碍手术视野,因此也可使用泪管探针探查瘻管走行。伴随着等离子技术的不断发展,使用梨状窝瘻口低温等离子消融术治疗儿童先天性鳃裂畸形的复发率较以前已有明显的降低^[13-14]。对于咽喉部明确存在瘻口的鳃裂畸形,予以瘻口封闭联合颈外入路切除病变疗效较单纯切除病变部位疗效更佳,出血量少^[15],本研究中,10例采取该手术方式治疗的患者随访期间均未见复发。

当鳃裂畸形侵犯了面神经时,需要谨慎选择手术方式。有学者认为经耳道、腮腺及乳突的三角间隙切除第一鳃裂畸形可以降低术中分离面神经的难度,有利于保护面神经,并且方便清除残留在三角间隙内的病变,可以减少术后复发^[16]。对于第一鳃裂畸形,我们一般采取将面神经主干及瘻管周围的分支全部精细解剖出来后再彻底切除瘻管,同时要注意跟踪切除到达外耳道底壁的瘻管部分。

第二鳃裂畸形是发病率最高的一类鳃裂畸形,对于内瘻口存在于扁桃体及其周围的第二鳃裂畸形,目前不同机构对于是否同时行扁桃体切除术看法不一,有研究表明切除瘻管的同时是否切除扁桃体对鳃裂畸形的复发率并无影响^[17]。本研究中8例第二鳃裂瘻管患者行瘻管及同侧扁桃体共同切除术,但由于样本量过少,对复发率的影响尚未统计。虽然第二鳃裂畸形能够很好地手术切除,但存在术后出现手术瘢痕的问题,因此对于儿科患者可以考虑使用化学试剂进行瘻管封闭, Kim等^[18]报道了4例使用三氯乙酸封闭第二鳃裂瘻管的儿童患者,术后随访无复发病例,且手术瘢痕极小。

3.4 术后并发症

不同类型的鳃裂畸形术后并发症有所差异。因第一鳃裂畸形常与面神经关系密切,所以其术后并发症主要表现为面瘫,文献报道其术后面瘫发生率为10%~18.5%^[19-21],但预后较好,绝大部分面神经瘫痪在术后均能够恢复正常^[22]。第三、四鳃裂畸形因与甲状旁腺、甲状腺、喉返神经等结构关系密切,手术需要解剖上述结构甚至行甲状腺部分切除术,因此术后常会出现声嘶等并发症。

4 结论

鳃裂畸形是一类相对少见的疾病,临床表现无特异性,容易出现漏诊误诊,术前结合多种检查如超

声、CT、MRI 及电子喉镜有利于提高诊断率。主要治疗方式是手术治疗,建议急性感染期患者仅行切开排脓,待稳定期再切除病灶,同时要注意对内瘘口的封闭处理,这是减少复发、提高治愈率的较好治疗方法。

参考文献:

- [1] Prosser JD, Myer CM 3rd. Branchial cleft anomalies and thymic cysts[J]. *Otolaryngol Clin North Am*, 2015, 48(1): 1-14.
- [2] Guldred LA, Philipsen BB, Siim C. Branchial cleft anomalies: accuracy of pre-operative diagnosis, clinical presentation and management[J]. *J Laryngol Otol*, 2012, 126(6): 598-604.
- [3] 张海港, 樊明月, 窦训武. 25例鳃裂囊肿及瘘管临床分析[J]. *中国耳鼻咽喉颅底外科杂志*, 2015, 21(6): 493-495.
- [4] Nicoucar K, Giger R, Jaecklin T, et al. Management of congenital third branchial arch anomalies: a systematic review[J]. *Otolaryngol Head Neck Surg*, 2010, 142(1): 21-28. e22.
- [5] 吕正华, 徐伟, 邹纪东, 等. 第三、四鳃裂畸形的诊断与治疗[J]. *中国中西医结合耳鼻咽喉科杂志*, 2014, 22(5): 358-360, 335.
- [6] 鲁媛媛, 张义娟, 张海东, 等. 第四鳃裂畸形1例并文献复习[J]. *临床耳鼻咽喉头颈外科杂志*, 2021, 35(7): 648-650.
- [7] 张奥博, 郑晓丹, 董研博, 等. 成人侧颈区孤立囊性肿块的诊断[J]. *中国耳鼻咽喉颅底外科杂志*, 2022, 28(6): 106-110.
- [8] 王桂芳, 王庭良. 38例鳃裂囊肿及瘘管误诊原因分析[J]. *中国医学文摘(耳鼻咽喉科学)*, 2018, 33(4): 312-314.
- [9] 薛晓丽, 郑宁, 王光彬, 等. 转移性甲状腺乳头状癌误诊为鳃裂囊肿1例[J]. *医学影像学杂志*, 2019, 29(12): 2176-2177.
- [10] 张波, 杨筱, 姜玉新, 等. 鳃裂囊肿和鳃裂瘘管的超声成像特征[J]. *协和医学杂志*, 2014, 5(3): 312-317.
- [11] Lee DH, Yoon TM, Lee JK, et al. Clinical study of second branchial cleft anomalies[J]. *J Craniofac Surg*, 2018, 29(6): e557-e560.
- [12] Moroco AE, Saadi RA, Patel VA, et al. Postoperative outcomes of branchial cleft cyst excision in children and adults: An NSQIP analysis[J]. *Otolaryngol Head Neck Surg*, 2020, 162(6): 959-968.
- [13] 徐冬娇, 田秀芬. 内镜下等离子射频消融术治疗儿童先天性梨状窝瘘232例[J]. *山东大学耳鼻咽喉眼学报*, 2023, 37(2): 1-8.
- [14] Zhang P, Tian X. Recurrent neck lesions secondary to pyriform sinus fistula[J]. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2016, 273(3): 735-739.
- [15] 李荣荣, 瞿申红, 叶林松, 等. 电子胃镜辅助下电凝灼烧封闭或瘘管切除术治疗鳃裂瘘管或囊肿的临床疗效分析[J]. *中国临床新医学*, 2021, 14(9): 871-875.
- [16] 杨润琴, 宋勇莉, 张婵娟, 等. 耳道腮腺乳突三角间隙在第一鳃裂畸形手术中的意义[J]. *临床耳鼻咽喉头颈外科杂志*, 2022, 36(4): 297-299.
- [17] 陈伟, 徐蓉, 徐梦柔, 等. 儿童先天性第二鳃裂畸形38例诊治分析[J]. *中国耳鼻咽喉头颈外科*, 2022, 29(4): 263-267.
- [18] Kim BH, Kwon SK, Hah JH. Chemocauterization of second branchial cleft fistula using trichloroacetic acid: A preliminary report[J]. *Auris Nasus Larynx*, 2018, 45(1): 143-146.
- [19] Shinn JR, Purcell PL, Horn DL, et al. First branchial cleft anomalies: otologic manifestations and treatment outcomes[J]. *Otolaryngol Head Neck Surg*, 2015, 152(3): 506-512.
- [20] Liu W, Chen M, Hao J, et al. The treatment for the first branchial cleft anomalies in children[J]. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2017, 274(9): 3465-3470.
- [21] Yang R, Dong C, Chen Y, et al. Analysis of the clinical features and surgical outcomes of first branchial cleft anomalies[J]. *Laryngoscope*, 2022, 132(5): 1008-1014.
- [22] Chen W, Xu M, Wang Q, et al. Congenital first branchial cleft anomalies in children: a study of 100 surgical cases and a review of the literature[J]. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2023, 280(1): 425-433.

(收稿日期:2023-06-13)

本文引用格式:李秋菊,李汝婷,肖旭平,等. 87例鳃裂畸形临床特征分析[J]. *中国耳鼻咽喉颅底外科杂志*, 2024, 30(3): 86-90. DOI:10.11798/j.issn.1007-1520.202423194

Cite this article as:LI Qiuju, LI Ruting, XIAO Xuping, et al. Clinical characteristics of 87 cases of branchial cleft anomalies[J]. *Chin J Otorhinolaryngol Skull Base Surg*, 2024, 30(3): 86-90. DOI:10.11798/j.issn.1007-1520.202423194