

为遗传因素所致,也可能是环境因素所致。各种致畸因素可通过影响腭突细胞的增殖、分化,进而影响腭部正常发育。Reiter等^[9]通过对103名SMCP患者进行暴露因素的回顾性分析后发现,其中28.2%的母亲在怀孕期间吸烟,与正常大样本对照组的吸烟率相比,其差异具有统计学意义,由此推测,抽烟可能是SMCP的环境致病因素之一。除此之外, Funato等^[10]通过研究T-box转录因子(T-box transcriptional factor, Tbx)1^{-/-}小鼠模型发现, Tbx1失活会导致上皮细胞黏附分离障碍及间叶细胞发育障碍,进而导致了不完全性腭裂及SMCP的发生。综上, SMCP是一种多基因遗传所致的先天性的颌面部畸形。

2 临床表现

1954年, Calnan^[11]提出了SMCP的三联征,即两侧悬雍垂分叉、硬腭后缘V形骨质缺损、软腭肌肉中线不连续呈透亮影。Archer等^[12]认为,悬雍垂裂是一种微小形式的腭裂,是SMCP的重要标志。曾有学者^[2]报道, SMCP患者悬雍垂裂出现的比率为65%,在Shprintzen等^[13]通过鼻咽纤维镜确诊的25位SMCP患者中, 92%存在悬雍垂裂。由于SMCP的肌肉组织缺损常被完整的黏膜掩盖,骨质缺损又在硬腭后缘,临床上常常出现漏诊的现象。由此可见,悬雍垂裂的诊断最为直观,因此悬雍垂裂应被常规用于筛查SMCP,从而有助于其早期诊断及治疗。

SMCP存在着腭部肌肉发育不良的现象,主要为腭帆提肌未在中线处融合,而附着在硬腭后缘,但并不是每个SMCP患者都会存在软腭肌肉中线不连续、呈透亮影的表现。Ominato等^[14]的研究表明, SMCP典型三联征的出现率为73.8%,腭咽闭合不全是SMCP除了典型的三联征之外最为主要的特征, SMCP的患者在任何年龄阶段可表现为无症状,也可因口腔与鼻腔不能完全封闭而导致语音障碍、语音不清或鼻音过重等一系列症状。早期也可因鼻腔反流,出现吞咽困难的症状。除此之外,中耳炎也是比较常见的症状之一,这主要是由软腭肌肉异常导致的咽鼓管功能障碍所引起的,中耳炎进一步发展则会引起传导性的听力问题^[15-16]。Ha等^[17]分析了92名SMCP患者后发现,其中8%的患者无症状,67%的患者存在语音障碍,47%的患者存在听力障碍。

SMCP可以作为独立的症状单独出现,也可以为综合征的表现之一,例如腭-心-面综合征(velo-cardio-facial syndrome, VCFS)。有学者^[18]在对VCFS的研究中发现,70%的VCFS患者存在腭部发育异常,但是其中仅有不到20%的患者伴随显性的腭裂症状,更为常见的是SMCP或者隐性SMCP。因此对于罹患综合征的患者来说,要做到仔细检查,以防遗漏SMCP的诊断,延误后期治疗。

3 诊断

对SMCP的临床诊断主要依据的临床症状有:三联征,腭咽闭合不全所致的语音障碍、喂食反流、高鼻音,咽鼓管障碍等所致中耳炎等;除此还可以通过辅助检查提高检出率。通过鼻内窥镜可以检查SMCP患者鼻腔侧软腭中央的形态,软腭中央凹陷或平坦被认为是腭垂部肌肉发育不良的表现^[19]。电视透视检查能够实时观察腭咽运动^[20]。但是,无论是鼻咽纤维镜还是电视透视检查,对于2岁以下的儿童均是不合适的。儿童多在2岁前开始学习语言,目前大部分的SMCP患者是由于高鼻音、语音不清等症状就诊,大约在2岁半时才能够进行充分的语音评估,有研究^[21]则表明,语音习惯大多在3岁前已经养成,后期较难纠正,因此临床上迫切需要无创有效的辅助检查方法来提高SMCP的早期诊断率。Perry等^[22]指出,腭咽闭合功能与腭咽肌环的完整性密切相关,其中腭帆提肌在其中起着重要作用,因此可以使用磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)观察腭帆提肌的完整性及附着位置,进而确定是否需要手术。

4 分类

Mori等^[23]根据硬腭后缘的骨质缺损将SMCP分为3类,第一类为后鼻嵴缺失所导致的硬腭后缘小的V型骨质缺损,第三类为硬腭后缘的骨缺损一直延伸至切牙孔,两者之间即为第二类;并使用三维重建腭部骨的方式,观察了23位患者硬腭后缘骨质缺损类型后发现,悬雍垂裂的程度及腭咽闭合不全的程度与骨质缺损类型无相关性,并不能使用骨质缺损程度作为SMCP疾病严重程度的判断指标。但是Ren等^[24]发现,骨缺损中的犁骨发育

障碍可能与SMCP患者的上颌骨发育障碍有关。SMCP患者的骨缺损情况与临床表现之间的联系，仍需要进一步的深入研究。

除了硬腭后缘骨质缺损的分类，学者们还对SMCP其他相关解剖学异常进行了评价分类。Sommerlad等^[25]对三联征的每项指标进行了评分评价（图1）。

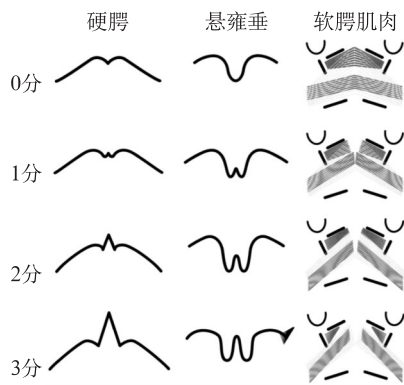


图1 硬腭骨质缺损、悬雍垂裂以及软腭肌肉异常严重程度的评分标准

Fig 1 The grading standard of anatomical abnormality of posterior hard palate, uvula, and musculature

每一项从正常到严重为0~3分，综合每个特征的评分，SMCP总评分为1~9分，试图阐明SMCP的解剖学的异常程度与术前术后语音效果之间的关系。

1~3分为隐匿性SMCP，3~9分为典型SMCP。研究^[25]结果表明，评分的高低与术前重鼻音等症状无相关性，但对于手术疗效具有一定的预测性，评分高（大于4分）的，其腭成形术的术后语音效果越好，而评分越低者，即越接近隐匿性SMCP，其腭成形术的术后效果越差，并且很可能需要二次手术——咽成形手术来纠正腭咽闭合不全。

Smyth^[26]在Sommerlad等的基础上进一步分析了SMCP患者的解剖学异常，同样根据三联征中各项症状的严重程度进行了评分及分类，总分为0~20分（表1）。

根据总评分结果，1~6分为I型SMCP，7~12分为II型SMCP，13~20分为III型SMCP^[27]。尹恒等^[28]按照是否伴发唇裂以及伴发唇裂的类型将SMCP患者分为3类：单纯SMCP、SMCP伴发单侧唇裂、SMCP伴发双侧唇裂。

表1 基于悬雍垂裂、软硬腭裂的临床特点的SMCP评分

Tab 1 The scores of SMCP based on the clinical features of soft or hard palate clefts and abnormality of uvula

	结构及临床特点	评分	乘数	得分
悬雍垂	正常	0	1	0
	有凹槽或不完全裂开	1	1	1
	完全裂开	2	1	2
软腭	正常	0	2	0
	中线处凹陷（休息或功能状态下）	1	2	2
	中线处透明或透明带	2	2	4
	先天痿	3	2	6
硬腭	正常	0	3	0
	缺少后鼻脊	1	3	3
	明显的小的骨切迹	2	3	6
	明显的可视的骨缺损≤硬腭后1/3	3	3	9
	明显的可视的骨缺损>硬腭后1/3	4	3	12

5 手术时机与治疗

Park等^[5]比较了手术治疗的53位SMCP患者和285位不完全性腭裂的术后疗效，其中SMCP患者手术年龄平均为（3.9±1.9）岁，不完全性腭裂患

者的手术年龄平均为（1.3±0.9）岁，术后并发症的差异无统计学意义，但是语音效果的差异有统计学意义，因此不能排除手术年龄对术后语音效果的影响。

对于腭裂的患者，学者们普遍认为，在语言学习前进行手术治疗将有利于建立正确的发音，

而对于SMCP的手术年龄一直存在争议,有的学者^[29]认为应该保守,对于畸形不明显的患者第一步应接受语音治疗,也有学者^[30]发现手术年龄会影响预后,造成不可逆的后果。尹恒等^[28]对276例SMCP患者的资料进行回顾性研究后发现,仅有54.71% (151/276)的患者有确切的腭咽闭合不全症状,需要手术治疗,34.78% (96/276)患者的腭咽功能良好,不需要手术治疗。综上所述,SMCP患者是否需要早期手术,尚缺乏一个客观的评判标准,对于那些确实需要手术治疗的SMCP患者来说,还存在治疗时间晚于其他类型腭裂患者,语音治疗效果欠佳的问题。

Smyth^[26]试图通过分析解剖学异常与临床症状、术后语音效果的关系,将其作为指导手术治疗的依据,他认为应对SMCP患者进行语音评估,如果确定其存在腭咽闭合不全症状,则行手术治疗,由于充分的语音评估多在2岁半以后才能进行,所以其纳入研究的51例SMCP患者的手术年龄平均在4岁左右。Smyth通过对SMCP患者术后效果回顾性分析发现Ⅱ型或Ⅲ型SMCP常伴随两侧软腭肌肉的分离以及肌环不完整,行腭帆提肌重建腭成形术后效果良好;而对于Ⅰ型SMCP主张行辅助检查,判断是否有腭帆提肌止点前徙异常,若有则行腭成形术,若无,则行咽成形术^[28-29]。

治疗SMCP的常用手术方法有:切开拉拢缝合合法、兰氏法、咽瓣转移术、括约肌咽成形术、腭后退术、软腭成形术(腭帆提肌吊带重建术)、软腭反向双Z瓣术,以及结合上述2种或2种以上术式的手术方法^[31]。

6 小结

SMCP尤其是隐匿性SMCP在出现腭咽闭合不全等症前,容易漏诊,一旦发现相关症状中的任意一个,都应引起临床医生的高度警惕,基于解剖学异常的评分系统仅能作为手术效果的预测指标,与术前症状的严重性无相关性。SMCP的治疗流程对于临床诊疗有一定的参考借鉴。

7 参考文献

[1] Weatherley-White RC, Sakura CY Jr, Brenner LD, et al. Submucous cleft palate. Its incidence, natural history, and indications for treatment[J]. *Plast Reconstr Surg*, 1972, 49(3):297-304.

- [2] Garcia Velasco M, Ysunza A, Hernandez X, et al. Diagnosis and treatment of submucous cleft palate: a review of 108 cases[J]. *Cleft Palate J*, 1988, 25(2):171-173.
- [3] Hanny KH, de Vries IA, Haverkamp SJ, et al. Late detection of cleft palate[J]. *Eur J Pediatr*, 2016, 175(1):71-80.
- [4] Reiter R, Brosch S, Wefel H, et al. The submucous cleft palate: diagnosis and therapy[J]. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2011, 75(1):85-88.
- [5] Park TS, Bae YC, Nam SB, et al. Postoperative speech outcomes and complications in submucous cleft palate patients[J]. *Arch Plast Surg*, 2016, 43(3):254-257.
- [6] 胡晓, 李叶扬, 梁岷, 等. 维甲酸改变腭突发育关键时期细胞增殖和凋亡导致腭裂[J]. *中华整形外科杂志*, 2016, 32(3):220-224.
- Hu X, Li YY, Liang M, et al. Induced cleft palat by retinoic acid through altering the cell proliferation and apoptosis at the key stages of palatal development [J]. *Chin J Plast Surg*, 2016, 32(3):220-224.
- [7] Cohen SR, Chen L, Trotman CA, et al. Soft-palate myogenesis: a developmental field paradigm[J]. *Cleft Palate Craniofac J*, 1993, 30(5):441-446.
- [8] Stal S, Hicks MJ. Classic and occult submucous cleft palates: a histopathologic analysis[J]. *Cleft Palate Craniofac J*, 1998, 35(4):351-358.
- [9] Reiter R, Brosch S, Lüdeke M, et al. Genetic and environmental risk factors for submucous cleft palate [J]. *Eur J Oral Sci*, 2012, 120(2):97-103.
- [10] Funato N, Nakamura M, Richardson JA, et al. Tbx1 regulates oral epithelial adhesion and palatal development[J]. *Hum Mol Genet*, 2012, 21(11):2524-2537.
- [11] Calnan J. Submucous cleft palate[J]. *Br J Plast Surg*, 1954, 6(4):264-282.
- [12] Archer K, Marrinan E, Stearns S, et al. Uvular malformation in the presence of deformational plagiocephaly[J]. *J Craniofac Surg*, 2015, 26(3):836-839.
- [13] Shprintzen RJ, Schwartz RH, Daniller A, et al. Morphologic significance of bifid uvula[J]. *Pediatrics*, 1985, 75(3):553-561.
- [14] Ominato R, Kobayashi T, Kodama Y, et al. Clinical

- investigation of patients with submucous cleft palate: diagnosis and clinical manifestations[J]. J Japan Cleft Palate Assoc, 2016, 41(1):24-30.
- [15] Oji T, Sakamoto Y, Ogata H, et al. A 25-year review of cases with submucous cleft palate[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2013, 77(7):1183-1185.
- [16] ten Dam E, van der Heijden P, Korsten-Meijer AG, et al. Age of diagnosis and evaluation of consequences of submucous cleft palate[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2013, 77(6):1019-1024.
- [17] Ha KM, Cleland H, Greensmith A, et al. Submucous cleft palate: an often-missed diagnosis[J]. J Craniofac Surg, 2013, 24(3):878-885.
- [18] Friedman MA, Miletta N, Roe C, et al. Cleft palate, retrognathia and congenital heart disease in velocardio-facial syndrome: a phenotype correlation study [J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2011, 75(9):1167-1172.
- [19] Stern Y, Segal K, Yaniv E. Endoscopic adenoidectomy in children with submucosal cleft palate[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2006, 70(11):1871-1874.
- [20] Mostafa E, Rezk I, Awad AH. Assessing palatal mobility in post-tonsillectomy patients[J]. Egypt J Ear Nose Throat All Sci, 2016, 17(2):71-73.
- [21] Fulcher A, Purcell AA, Baker E, et al. Listen up: children with early identified hearing loss achieve age-appropriate speech/language outcomes by 3 years-of-age[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2012, 76(12):1785-1794.
- [22] Perry JL, Kuehn DP, Wachtel JM, et al. Using magnetic resonance imaging for early assessment of submucous cleft palate: a case report[J]. Cleft Palate Craniofac J, 2012, 49(4):e35-e41.
- [23] Mori Y, Hoshi K, Takato T, et al. Submucous cleft palate: variations in bony defects of the hard palate [J]. Br J Oral Maxillofac Surg, 2013, 51(8):e220-e223.
- [24] Ren S, Ma L, Zhou X, et al. Bony defect of palate and vomer in submucous cleft palate patients[J]. Int J Oral Maxillofac Surg, 2015, 44(1):63-66.
- [25] Sommerlad BC, Fenn C, Harland K, et al. Submucous cleft palate: a grading system and review of 40 consecutive submucous cleft palate repairs[J]. Cleft Palate Craniofac J, 2004, 41(2):114-123.
- [26] Smyth AG. Submucous cleft palate: outcomes after primary repair with repositioning of the levator muscle in 51 consecutive patients[J]. Br J Oral Maxillofac Surg, 2016, 54(5):561-567.
- [27] Smyth A. Clinical grading system for submucous cleft palate[J]. Br J Oral Maxillofac Surg, 2014, 52(3):275-276.
- [28] 尹恒, 郭春丽, 石冰, 等. 黏膜下腭裂的形态分类与腭咽功能分析[J]. 华西口腔医学杂志, 2016, 34(5):488-492.
- Yin H, Guo CL, Shi B, et al. Morphological classification and velopharyngeal function analysis of submucous cleft palate patients[J]. West Chin J Stomatol, 2016, 34(5):488-492.
- [29] McWilliams BJ. Submucous clefts of the palate: how likely are they to be symptomatic[J]. Cleft Palate Craniofac J, 1991, 28(3):247-251.
- [30] Shah S, Garg R, Uppal SK, et al. Sub mucous cleft palate with fenestration[J]. Int J Appl Basic Med Res, 2014, 4(Suppl 1):S56-S57.
- [31] 屈文静, 尹宁北. 隐性腭裂手术治疗进展[J]. 中国美容医学, 2012, 21(9):1659-1662.
- Qu WJ, Yin NB. Surgical treatment progress of submucous cleft palate[J]. Chin J Aesth Med, 2012, 21(9):1659-1662.

(本文编辑 张玉楠)