综述

美国唇腭裂及颅面异常诊疗指南演变和解读

朱洪平 *

作者单位：北京大学口腔医学院・口腔医院口腔颌面外科，国家口腔医学中心，国家口腔疾病临床医学研究中心，口腔生物材料和数字诊疗装备国家工程研究中心

* 通讯作者：朱洪平，联系方式：010—82195938，电子邮箱：zhuhongping@cndent.com，通讯地址：北京市海淀区中关村南大街 22 号，100081

【摘要】 唇腭裂是口腔颌面部常见的出生缺陷，需要接受多学科共同参与的长期治疗才能取得良好治疗效果。美国唇腭裂诊疗指南自 1993 年颁布已历经 30 年修订、演变，对唇腭裂治疗具有重要指导价值。本文着重介绍该指南的的重点内容，包括唇腭裂治疗原则和团队责任、新生儿和婴儿期的注意事项、唇腭裂修复、唇腭裂鼻畸形的整复时机、牙槽突裂植骨修复和颅颌面手术、耳鼻喉及听力的问题和处理、唇腭裂患者的正畸治疗、语音 / 语言评估和治疗和心理和社会服务。

【关键词】 唇裂；腭裂；颅面异常；序列治疗；诊疗指南

Evolution and interpretation of the parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip / palate or other craniofacial differences in the United States

Zhu Hongping.(Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Peking University School and Hospital of Stomatology & National Center for Stomatology &National Clinical Research Center for Oral Diseases & National Engineering Research Center of Oral Biomaterials and Digital Medical Devices, Beijing, China.)*

Correspondence: Hongping Zhu. Tel: 010-82195938. Email: zhuhongping@cndent.com. Address: No.22, Zhongguancun South Avenue, Haidian District, Beijing, 100081, PR China.

【Abstracts】 Cleft lip and palate is a common birth defect in oral and maxillofacial regions. Good outcomes could not be achieved unless after long-term interdisciplinary team care. The diagnosis and treatment guidelines for cleft lip and palate in the United States have been revised and evolved for 30 years since their promulgation in 1993, and have important guiding value for the treatment of cleft lip and palate. This article focuses on introducing the key content of this guide, including principles and team responsibilities for the treatment of cleft lip and palate, precautions for newborns and infants, cleft lip and palate repair, timing of correction for cleft lip and palate nasal deformities, alveolar bone grafting repair and craniofacial surgery, ear, nose, throat, and hearing problems and management, orthodontic treatment for cleft lip and palate patients, speech/language assessment and treatment, and psychological and social services.

【Key words】 cleft lip; cleft palate; craniofacial difference; interdisciplinary treatment; diagnostic and treatment guideline

1　引言

颅面部存在多种出生缺陷，其中唇腭裂最为常见。唇腭裂的治疗是一个长期复杂的过程，需要多学科介入，密切配合。1938 年由美国正畸医师 Herbert K. Cooper，联合拥有整形医师、口腔颌面外科医师资质的 Robert Ivy 等专家成立的 Lancaster 唇腭裂诊所，采用每周团队会诊制度，共同检查、讨论每个不同年龄的患者，制定治疗计划，开启了唇腭裂序列治疗模式 [1]。Ivy 医师不仅是优秀的整形外科专家，为我国培养了宋儒耀教授和张涤生院士，他还是一位出色的社会活动家。为更好地推广和规范唇腭裂治疗，Ivy 于 1943 年推动成立了美国唇腭裂协会（American Cleft Palate Association，

DOI：10.12337/zgkqjxjyzz.2023.03.003

ACPA），现在改称为美国腭 - 颅面裂协会（American Cleft Palate-Craniofacial Association，ACPA）。ACPA 是由从事唇腭裂治疗的不同专业人员参与的全国性学术机构，每年举办一次内容丰富的唇腭裂相关学术年会，1963 年创建了双月刊的唇腭裂专业杂志与全国性的学术机构，为唇腭裂治疗学术交流做出了巨大贡献 [2]。1993 年 ACPA 首次颁布了美国唇腭裂及其他颅面畸形诊疗指南，至今已有 30 年整，几经修改，已成为美国乃至世界唇腭裂治疗的纲领性文件 [3]。笔者着重介绍该指南的诞生演变和内容解读。

2　美国唇腭裂及颅面裂畸形诊疗指南颁布和演变

自唇腭裂序列治疗模式诞生以来，经过近半个世纪的发展，随着医学的进步，医疗技术不断创新，治疗内容愈加丰富。从产前诊断、新生儿喂养护理、术前正畸治疗，到唇腭裂修复以及鼻畸形整复等新技术不断出现，20 世纪 70 年代开始的牙槽突裂植骨修复、正颌外科手术，90 年代出现的骨牵引成骨技术，更是为完善唇腭裂序列治疗、复杂颅颌面畸形的矫治提供了手段和保障，唇腭裂序列治疗进入快速发展期，总体治疗水平有了长足的进步，但依然存在诸多不足。1991 年，美国母婴卫生保健局（The Maternal and Child Health Bureau，MCHB）充分认识到包括唇腭裂在内的颅面畸形患者群体需要特殊的医疗照护，为进一步规范唇腭裂及颅面畸形的治疗，立项委托 ACPA 制定唇腭裂及其他颅面畸形的诊疗指南 [3]。

ACPA 专门组织成立了专家委员会，先拟定了多达 386 个条目的草案，然后召集有 71 名人员参加的研讨会，讨论草案。多数与会者是与唇腭裂诊治相关学科专家，分别来自解剖学、听力学、颅面外科、遗传学、护理、口腔颌面外科、正畸科、耳鼻喉科、儿童牙科、儿科、整形外科、口腔修复科、心理、社工学、语音语言学。其他参会的人员还包括患者和患者家庭代表，研究文化、语言差异的学者和涉及资助唇腭裂治疗的政府代表。会议持续讨论了 4 天，听取与会者的广泛意见进行了修改，再经投票表决，至少经 75% 代表通过的条目才能纳入指南定稿 [3]。

最初指南版本于 1993 年正式颁布，共有 146 条目。主要内容包括三部分。①唇腭裂及颅面畸形的治疗原则，跨学科团队组成、成员资质、团队责任；②新生儿及婴儿期照护；③畸形纵向治疗和评估，包括唇腭裂手术、继发畸形手术及颅颌面外科治疗、耳鼻喉 / 听力、牙科治疗、语音 - 语言评价、遗传咨询、心理评估和社会支持等方面。为唇腭裂及颅面异常的临床治疗和评价提供了详细的指导性意见 [3]。

ACPA 长期征询收纳业界专业意见，几经修订，分别于 2000 年、2007 年、2009 年和 2018 年颁布了修订版。但总体来说，指南总体框架和内容保持了很好的延续性。

2000 年版本着重对听力评估、耳鼻喉科气道管理、颅面外科手术等相关内容进行了修订。将患儿听力敏感性测试时间从建议 1 岁内进行，修改为应在出生后 3 个月内进行。耳科检查评估应在出生后半年内开始，随诊至青春期后。对于存在明显气道阻塞的患儿，除进行腺样体或扁桃体摘取手术外，舌体减小术、下颌骨牵引延长术也可加以考虑。唇裂修复时间从出生后 6 个月内修改为 12 个月内，在条件许可的情况下尽早进行。牵引成骨技术被列入正颌外科修复颌骨畸形的方法中。

2007 年版本主要对病理语音 / 言语诊断进行了修订，不仅增加了 4 个条目，而且对随诊时间和频率进行了修改。提出在患儿 6 个月前应对家长进行正常语音 / 言语发育特点的科普教育。明确语音评价应包括发音方法、鼻音特性和嗓音三方面内容。患者如果存在嗓音异常，在开始发声训练前应首先进行声带检查。明确了对于伴有重度不良代偿性发音习惯的患者，语音训练可以有助于腭咽闭合功能的改善，吹气练习和口唇运动训练对腭咽闭合功能改善无作用。初始版本中要求患儿 4 岁之前应每年进行语音 / 言语评估一次，修订后强调腭裂患儿 2 岁前每年应至少随诊评估 2 次，6 岁前应每年随诊评估 1 次，6 岁以后即使患儿语音正常，腺样体已逐渐萎缩，也应至少每隔 2 年进行一次随诊评估，直至颌骨生长发育停止。

2009 年版本重点对牙科治疗和遗传咨询内容进行了增补。虽然牙科治疗相关内容仍然保持原有的 12 个条目，但增加了一段正畸治疗有关内容的描述，强调了正畸治疗对于最终治疗效果的作用，正畸治疗贯穿于从婴儿期到成人阶段各个时期，同时担负颌骨生长发育监测的重要职责。该版本首次增加了产前超声诊断内容，对于产前诊断出唇裂或唇腭裂的患者，遗传专家应作为团队一员及时向患者家长提供相关知识。

2018 年版本对指南进行了全面修订，共有 177 个条目 [3-7]。其中有两点改变值得关注。一是指南标题以及全文中将颅面畸形（anomalies）修改成颅面差异（differences），提示我们应对包括唇腭裂在内的颅面异常给予更大的包容和接受。另一个改变是在纵向治疗和评价部分，将正畸治疗内容从牙科治疗中单列出来。原先包括正畸在内的牙科治疗共有 12 个条目，该版本牙科治疗项下保留有 10 个条目，正畸治疗项下就有 14 个条目，不仅对正畸治疗时机、方法进行说明，而且详细介绍了牙科模型、影像资料留存注意事项，还明确提出胶布粘贴也可以作为术前正畸方法进行使用 [7]。

3　美国唇腭裂及颅面裂异常诊疗指南内容解读

因指南中涉及内容较多，现针对临床治疗的热点和难点，选择性进行导读和讨论。

3.1　唇腭裂治疗原则和团队责任

指南强调了完善的唇腭裂治疗需要团队共同参与，团队成员需要具备一定的资质。团队应有健全的工作机制，采用集体讨论方式制定治疗计划。治疗计划需要充分与患者本人以及家长沟通，需要定期对患者的治疗结果进行评估，不断改进临床中的问题。

3.2　新生儿和婴儿期的注意事项

唇腭裂患者家长应尽快与唇腭裂治疗专业团队取得联系，接受检查和评估，获取唇腭裂喂养和护理知识 [8]。专业团队的解惑和指导可以更好地缓解家长遭遇的压力和难题。

新生儿的喂养和生长发育评估十分重要。确保在出生后第一个月内能够每周评估营养的摄入、体重、身高增长情况，为后续手术治疗做好充分准备。

3.3　唇腭裂修复

指南建议唇裂手术应在 12 个月前完成，腭裂手术时间在 18 个月前完成，在确保安全的情况下，可以适当提前。强调唇裂修复和腭裂修复均应重视相关肌肉的功能重建。中国目前建议唇裂修复适宜时间为 3~6 个月，腭裂修复时间为 8~12 个月。由于婴儿语音发育通常在 1 岁半 ~2 岁半之间，腭裂手术后软腭功能恢复需要半年左右时间，及时手术可以尽可能为患儿提供正常发音条件。如果患儿语音发育较早，或有反复发作的中耳炎，手术时间可适当提前。相反，如果患儿存在通气问题或喂养障碍，因喉软化导致的频发呕吐，可以适当推后手术时间。

指南中明确指出对腭隐裂或黏膜下裂可以观察。只有存在明显的喂养障碍、耳科疾患或出现语音障碍时才考虑腭部手术修复。

3.4　唇腭裂鼻畸形的整复时机

1993 年版本指南中就明确指出，鼻畸形是唇裂畸形的一部分，根据畸形程度，一期修复唇裂时可以同时进行鼻畸形修复。并且提出可以使用限制性外切口入路。二期彻底鼻畸形整形术和鼻中隔偏曲矫正手术通常考虑在鼻生长发育完成后进行。但如果存在严重鼻腔通气或鼻畸形问题等因素，手术可以提前。可以选择在学龄前完成，以分离、悬吊鼻翼软骨，改善畸形程度，减轻对心理发育负面影响为目的。在生长发育停止后再进行彻底的鼻外形整复。

3.5　牙槽突裂植骨修复和颅颌面手术

牙槽突裂植骨手术在唇腭裂序列治疗中起到十分重要的作用。指南指出植骨时机主要取决于裂隙区域恒牙的发育情况，最好在裂隙区恒牙萌出前进行，或者完全萌出后进行。对于需要后续正畸治疗的患者，应采用自体骨移植。我们通常强调植骨的最佳时期是 9~11 岁，但要具体问题具体分析。建议 6~8 岁时提前评估裂隙区域恒牙的发育及萌出情况。实际植骨时间可以选定中切牙萌出前，或侧切牙萌出前，或尖牙萌出前进行。如果有恒牙牙冠萌出在裂隙中，则不宜进行植骨手术，应予延迟等待该牙完全萌出后再施行手术。

对于严重颅颌面畸形，一般等待颌骨发育完成后进行正颌外科或牵引成骨技术矫正。如果存在明显功能障碍，或可能继发重度心理障碍，也可以适当提前进行。但要告知家长可能需要后续再次手术的可能性。

3.6　耳鼻喉及听力的问题和处理

唇腭裂患者耳鼻喉问题可能伴有听力损害和通气障碍两方面。腭裂患者因结构异常，咽鼓管通气功能减弱，极易继发分泌性中耳炎，可能导致听力损害。部分患者，尤其是面横裂患者常常存在耳轮畸形、外耳道闭锁或狭窄、内耳结构发育异常等，

存在不同程度的听力损害。因此，唇腭裂患者应经常进行听力学检查，家长应充分给予重视[9]。当因为存在小儿畸形或耳道闭锁畸形而导致听力损害时，不论是单侧还是双侧，根据损害程度，建议使用植入性骨传导助听器或其他适宜的助听器。

鼻中隔偏曲、下鼻甲肥大、腺样体增生以及扁桃体肥大、面中部塌陷或下颌过小、舌体肥大或后坠等因素，均可引起不同程度的通气障碍。必要时可考虑进行腺样体切除，扁桃体切除，甚至舌减小术，下颌骨牵引延长术，舌唇粘连术以及气管插管等[10]。

3.7 唇腭裂患者的正畸治疗

正畸治疗在颅面畸形患者的治疗过程中具有十分重要的作用。从婴儿时期到成人各阶段可能都需要。既要矫正错殆畸形恢复咬合功能，又要促进颌骨正常发育，还要创造条件配合外科手术[11-13]。

最新版本指南中提出，正畸医师应在严重的唇腭裂患儿产前诊断明确后，第一时间与家长沟通，介绍术前正畸的方法，必要时可进行术前正畸来改善上颌骨骨段关系，缩窄裂隙，为唇腭裂修复创造有利条件。

矫正错殆畸形的正畸治疗可在乳牙列、替牙列、恒牙列各个时期开始。对有些患者，正畸治疗可能需要贯穿三个牙列时期，但应避免从替牙列到恒牙列都持续使用激进的正畸方法。每一时期的治疗都需要保持期。恒牙列正畸后的保持需要维持到成人后。

3.8 语音 / 语言评估和治疗

颅面畸形患者常伴有语音 / 语言障碍，使患者获得良好的语音 / 语言功能是唇腭裂治疗的重要内容。应对其进行语音 / 语言评价，包括语音 / 语言发育评价和是否存在语音障碍两方面。对腭裂患者，在出生后 2 年内每年至少进行语音评估 2 次。之后每年评估一次，直到 6 岁。6 岁以后，即使没有发现语音异常的唇腭裂患者，每隔 2 年也应筛查一次，直到腺样体稳定，牙齿、颌骨发育完成。

指南中强调腭咽闭合不全的诊断和处置要十分谨慎。对那些明确存在语音 / 语言发育问题，而不能确认存在持续性腭咽闭合不全的患者，应该多次进行评定。对于存在继发不良代偿发音习惯的，语音训练可对腭咽闭合功能的改善起作用。肯定了应用鼻咽镜、流量计或鼻音计等生物反馈治疗能够有效改善腭咽闭合功能[14]。对于有些特殊患者，可以使用阻塞器或语音矫治器来治疗腭瘘和腭咽闭合不全。另外，指南中明确提到，肿大的扁桃体可能干扰腭咽闭合功能，必要时可行扁桃体切除术。接受咽瓣手术或其他咽成形术时，可以同期对肿大的扁桃体和（或）腺样体进行切除[15,16]。

3.9 心理和社会服务

积极对唇腭裂患者本人及其家庭进行心理评估和干预，是获得更好唇腭裂治疗效果的重要保证。

心理评估内容包括评价父母的行为能力、养育能力、管理孩子的能力、父母 - 孩子的关系状态以及孩子的情绪和行为调整能力。一旦发现任何问题，心理指导和干预就要相应及时介入。

对患者应定期进行心理筛查评估，从婴儿到认知能力完全成熟以前，都应给予密切随访评估，以便及时发现患者在认知发育、行为模式、自我概念、教育进程中的问题。一旦发现或确认某方面存在问题，特别是存在学习障碍、发育迟缓问题时，应当进行全面的心理评估并给予干预[17]。

指南鼓励颅面畸形患儿同类似患者接触和交往。专业治疗团队应该利用各种资源促进患者之间、患者家庭之间积极互动，同时注重对患者进行社会交际能力的培训，便于患者在儿童期和青少年期更好的融入社会。随着患儿的成长，应逐渐科普颅面畸形相关知识，鼓励患者自己参与治疗计划的制定。这点提示我们所有提供治疗的专业人员都应有此敏感意识，能够倾听患者的内心想法、恐惧以及对治疗的意见。

4 展望

我国开展唇腭裂序列治疗已有 30 多年历史，2020 年也正式颁布了《中国唇腭裂序列治疗指南》，应该说我国总体治疗水平有了长足的进步，但依然存在许多问题。包括学科发展不平衡，正畸和语音专业人员不足，心理和遗传等相关学科人员严重短缺，各地医疗水平差别过大，序列治疗团队建设尚待进一步加强[18-20]。需要各方为我国从唇腭裂治疗大国，成为唇腭裂治疗强国而奋发努力。

参考文献

[1] RE Long. Improving Outcomes for the patient with cleft lip and palate: The team concept and 70 years of experience in cleft care[J]. The Journal of Lancaster General Hospital. 2009; 4:52-56.

[2] JE Losee, Richard E, Kirschner Ed. Comprehensive Cleft Care. The McGraw-Hill Companies, Inc. 2011.

[3] Parameters for the Evaluation and Treatment of Patients with Cleft Lip/Palate or Other Craniofacial Anomalies. American Cleft Palate-Craniofacial Association. Cleft Palate-Craniofacial Journal. 1993; 30 (Suppl 1):S1-16.

[4] Parameters for Evaluation and Treatment of Patents with Cleft lip/Palate or other Craniofacial Anomalies. Offical Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association. Revised Edition 2000.

[5] Parameters for Evaluation and Treatment of Patents with Cleft lip/Palate or other Craniofacial Anomalies. Offical Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association. Revised Edition 2007.

[6] Parameters for Evaluation and Treatment of Patents with Cleft lip/Palate or other Craniofacial Anomalies. Offical Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association. Revised Edition 2009.

[7] Parameters for Evaluation and Treatment of Patents with Cleft lip/Palate or other Craniofacial Anomalies. Offical Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association. Revised Edition 2018.

[8] Ranzer M, Daniele E, Purnell CA. Perioperative Management of Cleft Lip Repair: A Meta-Analysis and Clinical Practice Guideline[J]. Cleft Palate Craniofac J. 2021; 58(10):1217-1225.

[9] 王晨 , 陈仁吉 , 周祚 , 等 . 腭裂患儿分泌性中耳炎的特点及鼓膜置管干预时机 [J]. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志 , 2019, 33(07):647-650.

[10] Hsieh ST, Woo AS. Pierre Robin Sequence[J]. Clin Plast Surg. 2019; 46(2):249-259.

[11] Funayama E, Yamamoto Y, Oyama A, et al. Comparison of Nasal Symmetry Between Presurgical Nasal Stenting and Postsurgical Nasal Retainer Placement in Unilateral Clefts[J]. J Craniofac Surg. 2019; 30(1):133-136.

[12] Kornbluth M, Campbell RE, Daskalogiannakis J, et al. Active Presurgical Infant Orthopedics for Unilateral Cleft Lip and Palate: Intercenter Outcome Comparison of Latham, Modified McNeil, and Nasoalveolar Molding[J]. Cleft Palate Craniofac J. 2018; 55(5):639-648.

[13] Padovano WM, Skolnick GB, Naidoo SD, et al. Long-Term Effects of Nasoalveolar Molding in Patients With Unilateral Cleft Lip and Palate: A Systematic Review and Meta-Analysis[J]. Cleft Palate Craniofac J. 2022; 59(4):462-474.

[14] Morrison MM, Mason NT, Forde BL, et al. Speech Outcomes of a National Cohort of Children with Orofacial Cleft at 5 and 10 Years of age[J]. Cleft Palate Craniofac J. 2022; 59(11):1400-1412.

[15] Abdel-Aziz M, Abdel-Fattah G, Abdel-Aziz NM, et al. Furlow Palatoplasty and Tonsillectomy for Treating Patients With Submucous Cleft Palate and Tonsillar Hypertrophy: A One-Stage Procedure[J]. J Craniofac Surg. 2023; 34(1):e74-e78.

[16] Hon HH, DeLuna D, Akhter HM, et al. Simultaneous Superiorly Based Pharyngeal Flap and Tonsillectomy: Evaluation of Speech and Pain Outcomes[J]. J Craniofac Surg. 2021; 32(2):509-511.

[17] Pisula E, Lukowska E, Fudalej PS. Self-esteem, coping styles, and quality of life in polish adolescents and young adults with unilateral cleft lip and[J]. Cleft Palate Craniofac J. 2014; 51(3):290-299.

[18] 王光和 . 唇腭裂的序列治疗 [M]. 北京 : 人民卫生出版社 , 1995.

[19] 傅豫川 . 唇腭裂序列治疗计划 [M]. 北京 : 人民卫生出版社 , 2017.

[20] 石冰 , 李承浩 , 李精韬 . 中国唇腭裂研究与治疗 30 年回顾 [J]. 中国口腔颌面外科杂志 , 2016, 14(5):385-396.