DOI:10.11798/j.issn.1007-1520.202626133

·论著·

第三鳃裂畸形的临床诊断与治疗分析

刘环海[1],谢影琦[1],符蓬辉[1],查旭东[1],吴建[1],郑宏良[2]

(1.海军军医大学第二附属医院 耳鼻咽喉头颈外科,上海 200003;2.海军军医大学第一附属医院 耳鼻咽喉头颈外科,上海 200433)

摘 要:目的 本研究旨在总结第三鳃裂畸形(囊肿或瘘管),尤其是病变累及甲状腺内的罕见第三鳃裂畸形的临床特征、诊断方法与治疗策略,以期为该类疾病的诊断与治疗提供临床参考。**方法** 回顾性分析 2015 年 1 月—2025 年 1 月收治的 9 例确诊为第三鳃裂囊肿或瘘管患者的临床资料,并比较颈部(甲状腺外)肿块与甲状腺内肿块患者的第三鳃裂畸形的临床特征。**结果** 9 例患者中,男 6 例,女 3 例,中位年龄 37 岁;病变位于甲状腺内 3 例(33.3%),甲状腺外 6 例(66.7%)。所有患者术前均行颈部超声检查,部分患者加行 MRI、CT 或食管钡餐造影。3 例甲状腺内病变中,2 例因术前误诊致初次治疗不彻底、术后复发,均经完整切除囊肿、瘘管(其中 1 例联合左侧甲状腺叶切除)后获治愈。9 例术后病理均确诊为第三鳃裂囊肿,随访 1~6 年均无复发。**结论** 第三鳃裂畸形,尤其是病变累及甲状腺实质时,临床表现缺乏特异性,临床极易误诊为甲状腺来源疾病。术前开展多模态影像学检查(如超声、MRI 与食管钡餐造影),对明确病变诊断、清晰显示瘘管走行具有关键临床价值。本病治疗的核心在于感染控制后完整切除囊肿与瘘管组织,针对甲状腺受累的病例,通常需联合施行甲状腺叶切除术,以降低术后复发风险。

关 键 词:第三鳃裂畸形;化脓性甲状腺炎;颈部肿块;囊肿;瘘管

中图分类号:R762

Clinical diagnosis and treatment analysis of third branchial cleft malformation

LIU Huanhai[1], XIE Yingqi[1], FU Penghui[1], CHA Xudong[1], WU Jian[1], ZHENG Hongliang[2]

(1. *Department of Otorhinolaryngology Head and Neck Surgery, the Second Affiliated Hospital of the Naval Medical University, Shanghai* 200003, *China*; 2. *Department of Otorhinolaryngology Head and Neck Surgery, the First Affiliated Hospital of the Naval Medical University, Shanghai* 200433, *China*)

Abstract: Objective To summarize the clinical features, diagnostic methods, and treatment strategies of third branchial cleft malformations, especially those rare cases involving the thyroid gland, so as to provide clinical references for improving the diagnosis and treatment levels of such diseases. **Methods** Clinical data of 9 patients diagnosed with third branchial cleft malformations (cysts or fistulas) from January 2015 to January 2025 were retrospectively analyzed. The clinical characteristics of third branchial cleft malformations presenting as anterior cervical masses and thyroid masses were compared. **Results** Among the 9 patients, 6 were male and 3 were female, with a median age of 37 years. Lesions were located within the thyroid gland in 3 cases (33.3%) and outside the thyroid in 6 cases (66.7%). All patients underwent preoperative neck ultrasonography, with some additionally receiving computed tomography, magnetic resonance imaging, or barium esophagography. Among the 3 patients with intrathyroidal lesions, 2 had initial incomplete treatment due to misdiagnosis, leading to postoperative recurrence, and both were cured after complete excision of the cyst and fistula (one case with concomitant left thyroid lobectomy). Postoperative pathological examination confirmed third branchial cleft cysts in all 9 cases, and no recurrence was observed during follow-up periods ranging from 1 to 6 years. **Conclusions** Third branchial cleft malformations, especially those involving the thyroid parenchyma, have non-specific clinical manifestations, and are easily misdiagnosed as thyroid-origin diseases. Preoperative multimodal imaging examinations (such as ultrasound,

基金项目:国家自然科学基金项目(81970868;82271136)。
第一作者简介:刘环海,男,博士,主任医师;谢影琦,女,博士研究生,住院医师。刘环海与谢影琦对本文有同等贡献,为并列第一作者。
通信作者简介:吴建,男,博士,主任医师;郑宏良,男,博士,主任医师。

MRI, and barium esophagography) are of crucial clinical value for clarifying the diagnosis of the lesion and clearly showing the course of the fistula. The core of this disease's treatment lies in complete removal of the cyst and fistula tissues after infection control, and for cases with thyroid involvement, thyroid lobectomy is often required to reduce the risk of recurrence.

Keywords: Third branchial cleft malformation; Suppurative thyroiditis; Neck mass; Cyst; Fistula

鳃裂畸形由 Ascherson 于 1832 年首次报道[1]，是儿童期第二高发的先天性头颈部病变，约占儿童先天性头颈部肿块的 20%[2]。根据胚胎起源与解剖位置，鳃裂畸形可分为第一至第四鳃裂来源亚型。在所有鳃裂畸形中，第二鳃裂畸形最为常见，约占 95%，第三鳃裂畸形相对少见，占比为 2%～8%[3]。由于临床表现缺乏特异性，该疾病常被误诊为甲状舌管囊肿、甲状腺炎或颈部淋巴结炎。发生于甲状腺实质内的第三鳃裂畸形临床极为罕见，现有文献多为个案报道[4]，尚缺乏系统性的临床特征总结。由于病灶位于甲状腺实质内，其临床表现与急性化脓性甲状腺炎高度相似，极易造成诊断混淆，给临床诊疗带来较大困难。为进一步明确第三鳃裂畸形，尤其是甲状腺实质内受累病变的临床特征，本文收集过去十年间接受手术治疗的 9 例第三鳃裂畸形患者的临床资料，并对比分析原发颈部（甲状腺外）肿块与甲状腺内肿块患者的临床特征，以期为该类疾病的精准诊断与规范化治疗提供可靠的临床依据。

1 材料与方法

1.1 一般资料

收集 2015 年 1 月—2025 年 1 月于海军军医大学第二附属医院耳鼻咽喉头颈外科确诊为第三鳃裂畸形（囊肿或瘘管）并接受手术治疗的 9 例患者，其中男 6 例，女 3 例；年龄 6～63 岁，中位年龄 37 岁；病程范围 14 d 至 10 年，中位病程 3 个月。患者中 2 例为首次发作的儿童或青少年，其余 7 例为成人；6 例病变位于左侧，3 例位于右侧，未出现双侧发病病例；3 例为甲状腺内肿块，6 例为甲状腺外肿块。初次就诊时，7 例患者主要表现为颈前中下部偏向一侧的肿块，2 例表现为颈部肿物伴疼痛；2 例患者经抗菌治疗或初次手术后症状得到暂时缓解，后续仍出现多次复发。其中 1 例患者在外院初次就诊时未接受全面详细评估，仅切除了囊肿及部分瘘管，术后 10 年复发，再次入院行二次手术，彻底切除了囊肿及残余瘘管。

1.2 检查方法

所有患者术前均完善颈部超声检查，根据临床诊疗需求，其中 4 例患者加行颈部磁共振成像（MRI）检查，1 例患者行计算机断层扫描（CT）检查，2 例患者行电子喉镜检查。对 1 例疑似与上消化道相通的甲状腺鳃裂囊肿病例，追加食管钡餐造影检查，该检查可通过观察钡剂是否进入瘘管或囊腔，判断是否存在通向梨状窝或上段食管的异常窦道。

2 结果

本组 1 例患者超声提示病灶周围组织存在感染征象；囊肿大小为 0.9 cm×0.2 cm～5.6 cm×3.4 cm，3 例患者超声可见囊肿周围淋巴结肿大，1 例患者术前完成细针穿刺细胞学检查。

3 例甲状腺内囊肿患者初始治疗方案为抗感染治疗，其中 2 例接受多次手术治疗：1 例初次行单纯囊肿切除术后病灶复发，后续接受囊肿切除术联合瘘管切除、左侧甲状腺组织切除术；另 1 例初始行切开引流术，后续行囊肿及瘘管完整切除术。第 3 例患者于感染控制后择期行囊肿及瘘管完整切除术。

其余 6 例甲状腺外囊肿患者中，4 例接受完整囊肿切除术，2 例接受囊肿切除联合瘘管剥离切除术。术中均可见囊液，合并感染者可见脓性分泌物，术后病理学检查明确诊断为第三鳃裂囊肿，具体临床资料见表 1。

3 典型病例

患儿，女，6 岁，因“发现颈前肿物 7 个月余”入院。左侧颈前区可触及约 3.0 cm×2.7 cm 大小椭圆形肿物，局部出现红肿疼痛，伴体温升高，无咽干咽痛、咳嗽咳痰、头痛头晕、吞咽异物感，也无呼吸困难、吞咽困难等不适。患儿曾于当地医院儿科就诊，予阿莫西林克拉维酸钾抗感染治疗 3 d，疗效不佳；完善颈部超声检查提示左侧甲状腺囊实性结节，伴左侧颈部淋巴结肿大；颈部 CT 检查提示左侧甲状腺内可见类圆形囊状密度影。随后调整抗感染方案为头孢噻肟钠继续治疗，感染仍未得到有效控制。

表 1　9 例患者的临床资料

编号	性别	年龄(岁)	症状	侧别	囊肿大小(cm^2)	手术次数	与甲状腺的位置关系	手术方式	术后随访时间(年)	预后
1	女	52	颈部肿物	左	3.5×2.1	1	甲状腺外	肿物完整切除	6	无复发
2	女	37	肿物伴疼痛	左	2.3×1.4	2	甲状腺内	左侧甲状腺切除+瘘管完整切除	6	无复发
3	男	30	颈部肿物	右	4.4×2.6	1	甲状腺外	肿物完整切除+瘘管剥离	5	无复发
4	男	63	颈部肿物	右	1.5×0.9	1	甲状腺外	肿物完整切除	5	无复发
5	男	47	肿物伴疼痛	右	5.6×3.4	1	甲状腺外	肿物完整切除	4	无复发
6	男	8	颈部肿物	左	0.9×0.2	1	甲状腺外	肿物完整切除+瘘管剥离	2	无复发
7	男	47	颈部肿物	左	1.5×1.2	1	甲状腺内	肿物完整切除+瘘管完整切除	4	无复发
8	男	34	颈部肿物	左	2.7×1.9	1	甲状腺外	肿物完整切除	1	无复发
9	女	6	颈部肿物	左	3.0×2.7	2	甲状腺内	肿物完整切除+瘘管完整切除	3	无复发

后转诊至当地医院普外科,诊断考虑为“急性甲状腺炎并脓肿形成”,遂行左侧甲状腺脓肿切开引流术,术后患儿手术切口反复流脓,且肿物持续增大;为求进一步诊治,以鳃裂囊肿收入我科。

体格检查结果:患儿左侧颈前区皮肤可见陈旧性手术瘢痕,可触及大小约 2.0 cm×3.0 cm 的囊性肿物,病灶边界清晰,与周围组织无粘连,无触压痛,肿物可随吞咽动作上下移动。入院后完善相关辅助检查:颈部超声检查提示甲状腺左叶囊实混合性结节(图 1a),病灶大小约 3.0 cm×2.7 cm×2.2 cm,边界清晰,内部透声差,可见散在点状低回声漂浮;颈部 MRI 检查提示:左侧甲状腺内可见囊性病灶,呈长 T_1、长 T_2 信号改变,边界尚清晰(图 1b)。

结合患儿病史、临床体征、超声及影像学检查结果,术前初步诊断为鳃裂囊肿,遂择期行左侧颈部肿块切除术。手术操作如下:于颈前胸骨上窝上方约 2.0 cm 处做长约 6.0 cm 梭形切口,切口完整包含原有陈旧性瘢痕与瘘口;依次切开皮肤、皮下组织及颈阔肌后,于颈阔肌深面沿瘘管口走行方向向上分离,术中探查可见瘘管穿行于左侧甲状腺实质内,于甲状腺组织内部形成边界清晰的囊性病灶,继续向上游离瘘管,可见瘘管末端走行达左侧甲状软骨下角外侧,与左侧梨状窝基底部相通。缝扎瘘管根部后,完整暴露并整块切除囊肿与瘘管组织,对瘘管根部残端予以碘酊烧灼处理;术后组织病理学检查提示为来源于第三鳃裂的上皮样囊肿,术后予以预防性抗感染治疗 3 d。患者术后 1 个月于门诊复查,可见颈部遗留长度约 6 cm 的横行陈旧性手术瘢痕,手术切口Ⅰ期愈合,未触及异常颈部肿物;术后 3、6 个月分别进行随访,患者无颈部不适主诉,未触及颈部新发肿物,无局部疼痛、体温升高等异常临床表现,术后随访至 3 年,未见复发。

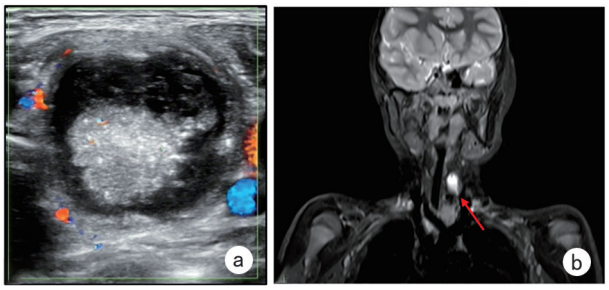


图 1　患者术前检查　a:颈部超声;b:颈部 MRI

4　讨论

鳃裂囊肿是一类内含胆固醇结晶与囊液[5]的颈部囊性病变。Howie 与 Proops 将其明确定义为发生于下颌角后方、颈前三角区、胸锁乳突肌前缘上 1/3 与中 1/3 交界处的病变[6]。本研究汇总了近十年收治的临床病例资料(表 1),结果显示:在纳入研究的 9 例第三鳃裂畸形患者中,6 例表现为甲状腺外颈部肿块,其余 3 例表现为临床罕见的甲状腺内鳃裂囊肿。相较于发生于颈部其他位置的鳃裂囊肿,甲状腺内鳃裂囊肿临床误诊率更高。有 2 例患者在转诊至本院前,已在外院接受过手术治疗。

鳃裂囊肿可合并瘘管形成,根据瘘管走行特征与开口位置可分为完全性外瘘、不完全性外瘘及不完全性内瘘 3 类。胚胎发育层面,第三鳃裂畸形起源于第三咽囊(内胚层)与第三咽沟(外胚层)的胚胎残留组织[7]。该畸形瘘管走行具备特征性规律:内口起源于梨状窝底部,穿经甲状舌骨膜后向下走行至颈总动脉分叉后方,外口多开口于胸锁乳突肌前缘下 1/3 或锁骨上区域[8]。本组 2 例甲状腺鳃裂畸形患者发生误诊并接受多次手术,核心原因为囊肿深嵌于甲状腺实质内,同时合并存在内瘘口,导致感染病灶难以彻底清除。

尽管鳃裂囊肿主要发生于颈部上1/3处胸锁乳突肌的前缘,但具有特征性病理学表现的囊肿也可能出现在口腔、腮腺、胰腺和甲状腺等不常见的部位。甲状腺鳃裂囊肿的发病机制尚存争议,主要有两种假说:一种认为其源于咽弓的先天残余,另一种则认为其为获得性病变,可能与慢性甲状腺炎有关[9]。感染后的临床表现,如颈部肿胀和疼痛、发热以及炎症标志物升高,与急性化脓性甲状腺炎有显著重叠,这使得鉴别诊断尤为困难。鳃裂畸形多以头颈部肿块、皮肤瘘管为典型临床表现,而甲状腺病变、颈部淋巴结转移癌、囊性水瘤等疾病亦可出现头颈部肿块样体征。受临床表现相似性影响,临床工作中易发生鳃裂畸形与上述头颈部疾病相互误诊的情况[10]。

甲状腺内鳃裂囊肿临床极为罕见,其主要临床表现为甲状腺肿胀或肿块(最为常见)、颈部疼痛或不适、反复感染或脓肿形成,病情较重者可出现压迫症状,表现为呼吸困难、吞咽困难;另有部分患者无明显临床症状,于常规体检中偶然发现。本病患者的临床表现与甲状腺囊性病变、亚急性甲状腺炎、腮腺囊肿等疾病存在重叠。临床医师易将本病误判为普通炎性囊肿,仅采取单纯对症消炎治疗,或仅行切开引流处理,误诊会导致治疗效果不佳,造成症状反复发作。本组9例患者中3例为甲状腺内鳃裂囊肿,其中2例因误诊行多次手术。

针对此类疾病,超声为首选影像学检查方法。本病的超声回声可分为以下类型:无回声、均质低回声伴内部碎屑、伪实质回声、异质性回声,病灶多为边界清晰的囊性病变[11]。当受条件限制无法开展CT/MRI检查时,超声可有效发挥诊断作用。但鳃裂囊肿的超声表现缺乏特异性:无回声囊性病变可见于甲状腺囊肿、甲状腺结节囊变,边界清晰的影像学特征也可出现在大多数良性甲状腺病变中,无法为鉴别诊断提供特异性依据。

CT在评估病灶感染状态方面具有显著优势,可清晰显示囊壁增厚特征、病灶强化表现,并可准确评估炎症累及范围。MRI对软组织具有较高分辨率,不存在电离辐射暴露风险,且具备多平面成像能力,可清晰评估病灶与邻近神经血管的毗邻关系[12]。CT/MRI均可清晰显示鳃裂囊肿的形态与结构,能够满足临床诊断的基本需求[13],但均无法清晰显示瘘管内口、外口的位置及走行路径,对手术方案制定的参考价值有限。

首选治疗方案是在单次手术中完全切除囊肿和瘘管。术中精细的解剖和神经保护至关重要,第三鳃裂瘘管位于喉上神经上方、舌下神经下方,并从颈动脉后方穿过[14],建议进行术中神经监测以保护喉返神经[15]。对于位于甲状腺内的囊肿,通常需要联合切除受累的甲状腺叶(及峡部),以确保完全清除囊壁及任何穿过甲状腺的瘘管。手术期间通过梨状窝内口逆行注射亚甲蓝有助于标记整个瘘管。单纯切开引流的复发率极高,而完全切除可降低复发率[16]。对于严重感染的病例,应首先进行静脉抗生素治疗和经皮引流,并在炎症得到控制后安排手术。若出现气道压迫或巨大脓肿,则需进行紧急手术干预[17]。对于无法耐受或拒绝开放手术的患者,可考虑乙醇消融作为替代方案,尽管这通常并非一线治疗[18]。

截至目前,国内外文献仅报道少量原发于甲状腺内的鳃裂囊肿病例。这类疾病患者年龄分布跨度较大,病灶可出现在甲状腺左叶或右叶,这一特征可能与胚胎发育及解剖学因素相关。尽管部分患者会出现吞咽困难、局部疼痛或甲状腺功能异常,但本病最常见的临床表现仍是颈部无痛性肿块;若囊性病灶压迫喉返神经,可继发声音嘶哑,该症状在病灶切除后大多能够缓解[19]。需要说明的是,相当比例的甲状腺内鳃裂囊肿会合并其他甲状腺疾病,常见的包括桥本甲状腺炎及甲状腺乳头状癌。目前本病主要依靠超声、CT及细针穿刺活检完成诊断,部分病例需辅以甲状腺显像、X线检查或纤维内镜检查来明确诊断。

第三鳃裂畸形临床较为罕见,典型表现为颈前区无痛性肿块,而病灶发生于甲状腺实质内的病例则更为罕见。术前采用多手段联合评估,可进一步提升诊断的可靠性。手术完整切除病变组织是目前临床首选的治疗方案。术前明确诊断、科学规划手术时机,术中对瘘管组织进行彻底剥离与切除,是提高治疗成功率、预防术后复发的关键[20]。对于处于急性感染期的患者,临床应先行颈部清创处理,待炎症消退、病情稳定后再择期开展手术,以此降低术后复发风险[21]。临床医师应加深对本病的认识,结合患者病史、体格检查结果与影像学检查结果进行综合研判,以减少误诊,为患者提供精准规范的治疗。

作者贡献声明:刘环海与谢影琦负责论文构思、课题设计、文稿撰写;符蓬辉与查旭东负责图表绘制、数据采集、统计分析、文献检索;吴建与郑宏良负责证据评价、文稿校对、文章修改、课题指导。

利益冲突声明:所有作者均声明无任何利益冲突。

参考文献:

[1] Ascherson F M. De fistulis colli congeniti adiecta fissurarum branchialium in mammalibus avibusque historia succincta[M]. Berlin: C. H. Jonas, 1832: 1-21.

[2] Teo N W Y, Ibrahim S I, Tan K K H. Distribution of branchial anomalies in a paediatric Asian population[J]. Singapore Med J, 2015, 56(4): 203-207.

[3] Spinelli C, Rossi L, Strambi S, et al. Branchial cleft and pouch anomalies in childhood: A report of 50 surgical cases[J]. J Endocrinol Invest, 2016, 39(5): 529-535.

[4] Chung E J, Baek S K, Youn S W, et al. A case of bilateral intrathyroidal branchial cleft cyst in a newborn[J]. J Pediatr Surg, 2010, 45(1): E1-E4.

[5] Bagchi A, Hira P, Mittal K, et al. Branchial cleft cysts: A pictorial review[J]. Pol J Radiol, 2018, 83: e204-e209.

[6] Howie A J, Proops D W. The definition of branchial cysts, sinuses and fistulae[J]. Clin Otolaryngol Allied Sci, 1982, 7(1): 51-57.

[7] 中国妇幼保健学会微创分会儿童耳鼻咽喉学组. 儿童先天性梨状窝瘘诊断与治疗临床实践指南[J]. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2020, 34(12): 1060-1064.

[8] 李玉晓, 何晓光, 王雨, 等. 第三、四鳃裂畸形的临床特征及疗效分析[J]. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2016, 30(15): 1201-1205.

[9] Apel R L, Asa S L, Chalvardjian A, et al. Intrathyroidal lymphoepithelial cysts of probable branchial origin[J]. Hum Pathol, 1994, 25(11): 1238-1242.

[10] 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.

[11] Vaidhyswaran R, Jothivel J, Natarajan K, et al. Intrathyroidal branchial cleft cyst: A case report[J]. Int J Otorhinolaryngol Head Neck Surg, 2025, 11(2): 176-180.

[12] Kosaraju S, Errampalli E, Illimoottil M, et al. Imaging features of ectopic nasopharyngeal branchial cleft cyst with temporal bone involvement[J/OL]. Ear Nose Throat J, 2024. https://doi.org/10.1177/01455613241271727.

[13] 尹所, 汪春红. CT、MRI平扫检查对成人鳃裂囊肿的诊断价值[J]. 中国CT和MRI杂志, 2015, 13(3): 24-26.

[14] Joshi M J, Provenzano M J, Smith R J H, et al. The rare third branchial cleft cyst[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2009, 30(9): 1804-1806.

[15] Prosser J D, Myer C M 3rd. Branchial cleft anomalies and thymic cysts[J]. Otolaryngol Clin North Am, 2015, 48(1): 1-14.

[16] Ferzli G S, Thakkar P, Goldstein N A, et al. Third branchial cleft cyst with Mycobacterium infection[J]. OTO Open, 2017, 1(2): 2473974X17705832.

[17] Schmidt K, Leal A, McGill T, et al. Rapidly enlarging neck mass in a neonate causing airway compromise[J]. Proc (Bayl Univ Med Cent), 2016, 29(2): 183-184.

[18] Ha E J, Baek S M, Baek J H, et al. Efficacy and safety of ethanol ablation for branchial cleft cysts[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2017, 38(12): 2351-2356.

[19] Li Z, Zhang J H, Yang Y J, et al. Third branchial cleft cyst as a cause of hoarseness: A case report[J]. J Int Med Res, 2021, 49(5): 3000605211012549.

[20] 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.

[21] 李碧澜, 樊建刚, 何刚. 感染性第三鳃裂瘘管的手术时机选择及治疗分析[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志, 2017, 23(5): 473-475.

(收稿日期:2026-04-14)

本文引用格式:刘环海,谢影琦,符蓬辉,等. 第三鳃裂畸形的临床诊断与治疗分析[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志, 2026,32(5): 93-97. DOI:10.11798/j.issn.1007-1520.202626133

Cite this article as: LIU Huanhai, XIE Yingqi, FU Penghui, et al. Clinical diagnosis and treatment analysis of third branchial cleft malformation[J]. Chin J Otorhinolaryngol Skull Base Surg, 2026,32(5):93-97. DOI:10.11798/j.issn.1007-1520.202626133