

ВСТРЕЧАЕМОСТЬ ЛУЧЕВОЙ КОСОРУКОСТИ У ДЕТЕЙ С РАЗЛИЧНЫМИ СИНДРОМАМИ

© Голяна С. И., Авдейчик Н. В., Сафонов А. В., Прокопович В. С.

ФГБУ «НИДОИ им. Г.И. Турнера» Минздрава России, Санкт Петербург

■ Врожденная лучевая косорукость — это порок развития верхней конечности, характеризующийся продольным недоразвитием предплечья и кисти по лучевой поверхности, заключающийся в гипо-/аплазии лучевой кости и первого пальца различной степени выраженности. Характерными признаками данного порока развития являются: укорочение и дугообразное искривление предплечья, ладонно-лучевая девиация кисти, недоразвитие первого пальца от его проксимальных отделов и структур, аномалии развития трехфаланговых пальцев кисти (чаще 2–4-го), нарушение косметического состояния и функциональных возможностей пораженного сегмента. За период с 2000 по 2012 год в НИДОИ им. Г.И.Турнера проведено обследование и лечение 23 детей с различными синдромами, при которых была выявлена лучевая косорукость. Основные синдромы при которых выявлена лучевая косорукость — синдром Холта-Орама, TAR- синдром и VACTERL синдром. Тактика и методики оперативного лечения лучевой косорукости при различных синдромах чаще всего не отличаются от лечения других типов лучевой косорукости, хотя требует индивидуального подхода в зависимости от степени тяжести и вида деформации верхней конечности.

■ **Ключевые слова:** лучевая косорукость; синдром Холта-Орама; TAR-синдром.

Введение

Лучевая косорукость — это врожденный порок развития верхней конечности, характеризующийся продольным недоразвитием предплечья и кисти по лучевой поверхности, заключающийся в гипоплазии лучевой кости и первого пальца различной степени выраженности, вплоть до полного отсутствия указанных сегментов (аплазии). Характерными признаками данного порока развития являются: укорочение и дугообразное искривление предплечья, ладонно-лучевая девиация кисти, недоразвитие первого пальца от его проксимальных отделов и структур, аномалии развития трехфаланговых пальцев кисти (чаще 2–4-го), нарушение косметического состояния и функциональных возможностей пораженного сегмента. Частота встречаемости данного порока различна: от 1 на 30 000 до 1 на 100 000 новорожденных [7].

Первое упоминание данного порока относится к 1733 году, когда Petit описал мертворожденный плод мужского пола с двухсторонней лучевой косорукостью.

Существуют различные теории возникновения лучевой косорукости. Wiedemann (1962) считал, что только 20% всех врожденных пороков развития имеет генетическую природу, еще 20% — экзогенной этиологии, из них 10% можно отнести к следствиям вирусной инфекции, а остальные 60% невозможно отнести ни к эндо-, ни к экзогенным.

В основе патогенеза врожденной лучевой косорукости рассматривается либо деструкция ткани, из которой развивается орган, либо остановка ее развития (Duhamel, 1966). Деструкция ткани и остановка развития конечности могут возникать в результате воздействия различных факторов, таких как прием лекарственных препаратов, радиационное излучение; механических причин — повышение внутриматочного давления при одновременном маловодии, малые размеры амниона, амниотические перетяжки, опухоли матки и яичников, угроза выкидыша, заболевания матери [5].

Лучевая косорукость может проявляться как отдельным симптомом, так и входить в симптомокомплекс различных синдромов.

Термин «синдром» в клинической генетике употребляется уже не столько для обозначения совокупности симптомов, объединённых единым патогенезом, сколько для обозначения самостоятельных нозологических единиц. Многие нозологически идентифицированные наследственные болезни называют синдромами. Обусловлено это тем, что такие нозологические формы были первоначально описаны как симптомокомплексы без понимания их этиологии. Хотя в дальнейшем расшифровывалась наследственная природа (этиология) данного симптомокомплекса или синдрома вплоть до полной генетической характеристики (хромосомные болезни, генные болезни, митохондриальные болезни), за наследственными болез-

ниями, описанными вначале как синдромы, остался термин «синдром» [2].

При осмотре ребенка с множественными пороками развития необходимо учитывать, что ни одна аномалия развития не специфична для какого-то конкретного заболевания. Даже редко встречающиеся аномалии возможны при болезнях разной этиологии. Поэтому диагноз должен основываться не на одном симптоме, а на их совокупности, причем малые пороки развития не менее важны, чем тяжелые аномалии.

В данной статье мы рассмотрим основные синдромы, включающие проявления лучевой косорукости различной степени тяжести.

Синдром Холта-Орама (предсердно-пальцевая дисплазия, синдром «рука-сердце»)

Этот синдром, сочетающий пороки развития опорно-двигательного аппарата и сердечно-сосудистой системы, был описан в 1960 году М. Холт и С. Орамом [1]. Частота встречаемости 1 на 100 000 живорожденных. Болезнь наследуется по аутосомно-доминантному типу и проявляется с разной тяжестью. Как правило, чем сильнее поражены руки, тем тяжелее порок сердца.

Основными клиническими проявлениями данного синдрома со стороны сердечно-сосудистой системы являются дефекты межпредсердной (30–60%) и межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, дефект закладки эндокардиальных подушек, гипоплазия левого желудочка и нарушения проводимости, гипоплазия периферических сосудов. При этом в 17% случаев наблюдаются сочетанные пороки сердца.

Поражение опорно-двигательного аппарата включает в себя различные варианты аномалии развития 1 луча кисти (аплазия, гипоплазия, удвоение), трехфаланговый 1 палец, аплазия или гипоплазия лучевой кости; пороки развития плечевой кости, ключицы, лопатки и грудины. Редкие симптомы при данном синдроме: аплазия большой грудной мышцы, воронкообразная грудная клетка, грудной сколиоз, аномалии позвонков, высокое стояние лопатки.

Тромбоцитопения с отсутствием лучевых костей (Tag-синдром)

Впервые описана в 1956 г. Гросс с соавт. Болезнь наследуется по аутосомно-доминантному типу. Частота встречаемости 1 на 100 000 новорожденных. Частые симптомы при данном заболевании выявлены со стороны кроветворной системы, что

более выражено в грудном возрасте. При данном синдроме чаще всего выявляется тромбоцитопения в связи с недостаточностью мегакариоцитов (их отсутствие в 66%, уменьшение количества в 12% или функциональной неактивностью в 12% случаев); эозинофилия (встречаемость 55%); анемия [3]. Число тромбоцитов крови в процессе роста нарастают и достигает пределов нормы [4].

Со стороны опорно-двигательного аппарата в 100% случаев выявлена двусторонняя лучевая косорукость, аномалия локтевых костей (двусторонняя аплазия- 20%, односторонняя — 10%, в остальных случаях гипоплазия), аномалии плечевых костей и плечевого сустава. В отличие от других пороков, аплазии 1 луча при данном синдроме не выявлено [6].

В 50% случаев в данный симптомокомплекс включается поражение нижних конечностей, проявляющееся в виде врожденного вывиха бедра, вальгусной деформации шейки бедра, ротационной деформации бедра и голени, подвывиха большеберцовой кости, аплазии малоберцовой кости, аномалии межберцового сустава. С начала ходьбы развивается варусная деформация голени, их внутренняя ротация, плоско-вальгусная установка стоп [4].

Редкими симптомами при данном заболевании являются расщелина нёба, врожденные пороки сердца (22–33%, в основном тетрада Фалло и дефект межпредсердной перегородки), низкий рост, косоглазие, птоз, гипергидроз, пороки развития почек (23%), агенезия яичников и матки, киста поджелудочной железы и другие проявления со стороны внутренних органов.

Около 40% детей погибают в младенчестве от тяжелых кровотечений, количество которых с возрастом постепенно уменьшается. Почти у 50% детей имеется аллергия на молочные продукты.

Анемия Фанкони (синдром панцитопении Фанкони)

Описана в 1927 г. Фанкони. Частота встречаемости 1 на 350 000 новорожденных. Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Данный синдром редко выявляется при рождении, первые клинические симптомы проявляются в возрасте 4–7 лет. Большинство детей рождаются маловесными и с задержкой роста. Основные симптомы выявлены со стороны кроветворной системы, которые проявляются панцитопенией в виде ретикулоцитопении, тромбоцитопении, анизоцитозом и пойкилоцитозом; лейкозом, миелодиспластическим синдромом.

Диффузная гиперпигментация описана в 64% случаев, очаги гиперпигментации встречаются пре-

имущественно на туловище, в подмышечной, паховой областях, в промежности. С возрастом пигментация усиливается.

Пороки развития предплечья и кисти описаны в 49% случаев, в частности гипо- и аплазия I пальца, преаксиальная полидактилия, гипоплазия или аплазия лучевой кости. В 22% случаев может встречаться вывих бедра, болезнь Пертеса, X-образная деформация нижних конечностей, сколиоз, кифоз, аномалии ребер, высокое стояние лопатки.

Со стороны органов чувств аномалия развития глаз в 41%, в частности птоз, косоглазие, нистагм, микрофтальм.

VACTERL синдром (VATER ассоциация, синдром VATER)

Данный синдром получил свое название по первым буквам характерных для него нарушений и был впервые описан в 1974 году на основании изучения 34 больных С. Темтами и Д. Миллером. Частота мутации — 1 на 30 000 новорожденных. Болезнь возникает спорадически. Этиология неизвестна. Заболеваемость повышена среди детей, чьи матери больны сахарным диабетом.

Частые симптомы: аномалии позвонков (70–83%) в виде полупозвонков, кифосколиоза, менингоцеле; врожденные пороки сердца (53%), в частности дефект межжелудочковой перегородки; атрезия заднего прохода со свищом или без него (70–80%); атрезия пищевода и трахеопищеводный свищ (70%); пороки развития предплечья и кисти с лучевой стороны (встречаемость 65%) проявляющаяся гипо-/аплазией I луча, лучевой кости, преаксиальной полидактилией, синдактилией; аномалии почек (53%) в виде агенезии почек, дисплазии, гидронефроза.

Редкими признаками при данном синдроме являются широкие роднички, задержка роста, стеноз гортани, аномалии ушей, ребер, наружных половых органов.

Прогноз для жизни — благоприятный, интеллект у большинства больных сохраненный.

Синдром Леви-Холлистера (ушно-слезо-зубо-пальцевой синдром)

Первое описание пациента относится к 1973 г., когда Д. Холлистер с соавт. выделили этот синдром в отдельную болезнь. Болезнь наследуется по ауто-сомно-доминантному типу и проявляется с различной степенью тяжести.

Частыми симптомами при данном заболевании являются непроходимость носослезного протока;

отсутствие или сужение слезных точек (45%); алкрия из-за отсутствия или недоразвития слезных желез (40%); недоразвитые чашеобразные уши с коротким завитком и недоразвитым противозавитком (70%), смешанная тугоухость (55%). В 90% случаев выявляются пороки развития зубов в виде позднего прорезывания молочных зубов, гипоплазии эмали молочных и постоянных зубов, шиповидных резцов.

Пороки развития кисти и предплечий имеются в 95% случаев. на руках — длинный тонкий, иногда трехфаланговый I палец, дефекты костной и мягких тканей 1–2 пальцев, преаксиальная полидактилия, гипоплазия мышц тенара, аплазия лучевой кости и I пальца.

Редкими симптомами при данном синдроме являются аплазия околоушной железы и ее выводного протока, гипертелоризм, телекант, антимонолоидный разрез глаз, агенезия почек или нефросклероз, поликистоз яичников.

В связи с недостаточностью секреции слюны дети часто страдают от ксеростомии, с трудом проглатывают пищу, склонны к стоматиту и множественному кариесу.

Лучевая косорукость может встречаться также и при **синдромах Миллера, Нагера, Робертса**. Однако частота встречаемости их в популяции низка и случаи возникновения спорадические.

За период с 2000 по 2012 год в НИДОИ им. Г.И. Турнера проведено обследование и лечение 23 детей с различными синдромами, при которых была выявлена лучевая косорукость.

Клинические примеры

Пациент Б, 4 года. VACTERL-синдром. Родился от 2-й беременности, протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, хронической фетоплацентарной недостаточности, синдрома задержки развития плода 2-й степени. На момент беременности матери было 27 лет, профессиональных вредностей, заболеваний не выявлено. В течение первых 4 недель беременности мать принимала препарат дюфастон. Синдром выставлен по данным УЗИ на 36-й неделе беременности.

При рождении выявлены следующие пороки развития внутренних органов: атрезия пищевода, тетрада Фалло, открытый общий атриовентрикулярный канал, 2-сторонний гидронефроз, атрезия ануса.

Ортопедический статус — укорочение правого предплечья, аплазия лучевой кости, радиальная девиация кисти, аплазия I луча правой кисти, симфалангизм 2–5 пальцев, мягкотканная синдактилия 2–3 пальцев правой кисти. Оперативное лечение



Рис. 1. Пациент Б., 4 года:

А — внешний вид предплечий; Б — рентгенограмма предплечья

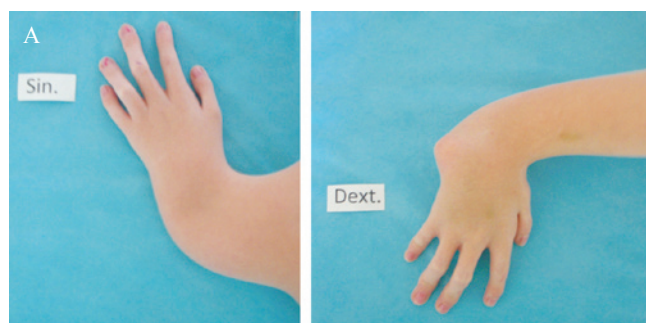


Рис. 2. Пациентка Д., 12 лет:

А — внешний вид предплечий; Б — рентгенограмма предплечий

отложено в связи с декомпенсацией сердечно-сосудистой системы.

Пациентка Д. 12 лет. TAR-синдром. Ортопедический статус: укорочение предплечий, аплазия лучевых костей с двух сторон, радиальная девиация кистей под углом 90 градусов. Первый палец гипоплазированный, приведен, не противопоставлен.

Оперативное вмешательство на правом предплечье проводилось по 2-этапной методике. На первом этапе была произведена пластика местными тканями, иссечение соединительнотканного тяжа в проекции лучевой кости, монтаж КДА на правое предплечье и кисть. С 4 суток операции начата дистракция

по 0,2 мм, 4 раза в сутки, направленная на выведение кисти в среднее положение. За время дистракции проведено физиотерапевтическое лечение, направленное на улучшение кровообращения в верхней конечности (витафон, лазеротерапия, фонофорез с тренталом\эуфиллином на шейный отдел позвоночника), массаж кисти, шейного отдела позвоночника, ЛФК на разработку движений в суставах пальцев кисти. Период дистракции продолжался 21 день. Вторым этапом выполнен демонтаж КДА и центрация кисти на локтевую кость с формированием хондроза между костями запястья и дистальным эпифизом локтевой кости, фиксацией 2 спицами Кир-



Рис. 3. Пациентка Д., 12 лет на этапе оперативного лечения:

А — рентгенограмма предплечья в КДА, на этапе дистракции;
Б — рентгенограмма предплечья после центрации кисти на локтевую кость



Рис. 4. Пациент В., 3 года:

А — внешний вид; Б — рентгенограмма предплечья до оперативного лечения



Рис. 5. Пациент В., 3 года:

А — внешний вид предплечья после первого этапа оперативного лечения; Б — рентгенограмма предплечья после второго этапа оперативного лечения



Рис. 6. Внешний вид предплечья после 2-этапного оперативного лечения



Рис. 7. Пациент В., 4 года:

А — внешний вид кисти после поллицизации 2 пальца;
Б — рентгенограмма кисти после поллицизации 2 пальца

шнера, проведенными через 3-пястную и локтевую кости и 5-пястную и локтевую кости. Швы сняты на 14-е сутки, спицы удалены на 28-е сутки после операции. После удаления спиц ребенок снабжен ортезом на правое предплечье и кисть.

Пациент В. 3 года. Синдром Холта-Орама. Из двойни, второй ребенок (девочка) здорова.

Выявлены следующие пороки развития: дефект межпредсердной перегородки, двусторонняя тугоухость 3-й степени. Ортопедический статус — аплазия лучевой кости, радиальная девиация правой кисти до 90 градусов, кисть пассивно не выводится в среднее положение, аплазия 1 луча правой кисти.

На первом этапе был выполнен монтаж КДА на правое предплечье, кисть: проведены 2 параллельные спицы — одна через проксимальный отдел локтевой кости и вторая — через 3 пястную кость. Спицы фиксированы в 2 кольцах дистракционного аппарата, скрепленных между собой 3 штангами. Дистракция начата на 4-е сутки после операции по 0,2 мм 4 раза в сутки. За период дистракции получал неврологическое, физиотерапевтическое лечение, массаж, ЛФК. Кисть выведена среднее положение.

Аппарат снят через 1,5 месяца, одномоментно выполнена центрация правой кисти с фиксацией 2 спицами Киршнера. Спицы удалены на 28-е сутки,

после чего ребенок снабжен ортезом на верхнюю конечность.

Через 6 месяцев в плановом порядке выполнено восстановление первого пальца кисти методом поллицизации 2 пальца. После удаления фиксирующих спиц проведен комплекс реабилитационных мероприятий (ЛФК, массаж, ФТЛ).

Тактика и методики оперативного лечения лучевой косорукости при различных синдромах чаще всего не отличаются от лечения других типов лучевой косорукости, хотя требует индивидуального подхода в зависимости от степени тяжести и вида деформации верхней конечности. Кроме того, необходимо учитывать сопутствующую соматическую патологию, соответственно подбирать адекватное анестезиологическое пособие и стремиться ограничивать объем и травматичность оперативного вмешательства.

Литература

1. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. М.: Триада-Х, 2004.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2002.
3. Джонс К. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. М.: Практика, 2011. С. 302–305, 352–355, 376–385, 784–786.
4. Прокопович В.С. Лечение врожденной косорукости при TAR-синдроме // Заболевание и повреждение верхних конечностей у детей. Л., 1988. С. 97–101.

5. Прокопович В. С., Прокопович Е. С. К вопросу об этиопатогенезе врожденной косорукости у детей // X юбил Рос. Нац. конгресс «Человек и его здоровье» (ортопедия-травматология-протезирование-реабилитация). Санкт-Петербург, Россия, 21–25 ноября 2005: Матер. конгресса-СПб: Человек и его здоровье, 2005 с. 150.
6. Greenhalg K. L., Howell R. T., Bottani A. et al. Thrombocytopenia — absent radius syndrome: a clinical genetic study. 2002.
7. Flatt A. E. The Care of Congenital Hand Anomalies, 2d ed. St Louis: Quality Medical Publishing, 1994. С. 366–410.

THE OCCURRENCE OF THE RADIAL CLUB HAND IN CHILDREN WITH DIFFERENT SYNDROMES

Golyana S. I., Avdeychik N. V., Safonov A. V., Prokopovych V. S.

✧ **Summary.** Radial club hand is a developmental anomaly of the upper extremity, being characterized as a longitudinal underdevelopment of a forearm and a hand on the radial surface, consisting in a hypo-/

aplasy radial bone and the thumb of various degree of expressiveness. Characteristic symptoms of this developmental anomaly are: shortening and bow-shaped curvature of a forearm, palmar and radial deviation of a hand, underdevelopment of the thumb from its proximal departments and structures, anomaly of development of three-phalanx fingers of a hand (is more often than the 2-4th), violation of a cosmetic condition and functionality of the affected segment. From 2000 for 2012 in FSI SRICO n.a. H. Turner examination and treatment of 23 children with various syndromes at which the radial club hand was revealed are conducted. The main syndromes at which it is revealed radial club hand — Holt-Orama syndrome, TAR- syndrome and VACTERL syndrome. Tactics and techniques of surgical treatment of a radial club hand in various syndromes most often don't differ from treatment of other types of a radial club hand though demand an individual approach depending on severity and a type of deformation of the upper extremity.

✧ **Key words:** radial club hand; Holt-Orama syndrome; TAR-syndrome.

Сведения об авторах:

Голяна Сергей Иванович — к. м. н., руководитель отделения реконструктивной микрохирургии и хирургии кисти. ФГБУ «НИДОИ им. Г. И. Турнера» Минздрава России. 196603, СПб., г. Пушкин, ул. Парковая, д. 64–68. E-mail: ser.golyana@yandex.ru

Авдейчик Наталья Валерьевна — аспирант отделения реконструктивной микрохирургии и хирургии кисти. ФГБУ «НИДОИ им. Г. И. Турнера» Минздрава России. 196603, СПб., г. Пушкин, ул. Парковая, д. 64–68. E-mail: natali_avdeichik@mail.ru

Сафонов Андрей Валерьевич — к. м. н., заведующий отделения реконструктивной микрохирургии и хирургии кисти. ФГБУ «НИДОИ им. Г. И. Турнера» Минздрава России. 196603, СПб., г. Пушкин, ул. Парковая, д. 64–68. E-mail: safo125@gmail.com

Прокопович Владимир Степанович — к. м. н., врач отделения реконструктивной микрохирургии и хирургии кисти. ФГБУ «НИДОИ им. Г. И. Турнера» Минздрава России. 196603, СПб., г. Пушкин, ул. Парковая, д. 64–68. E-mail: turner01@mail.ru

Golyana Sergey Ivanovich — Ph.D, scientific advisor of the department of reconstructive microsurgery and hand surgery. FSBI «Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics n. a. H. Turner» of Health Ministry of the Russian Federation. 196603, Saint-Petersburg, Pushkin, Parkovaya str., 64–68. E-mail: ser.golyana@yandex.ru

Avdeychik Natalia Valerievna — postgraduate student of the department of reconstructive microsurgery and hand surgery. FSBI «Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics n. a. H. Turner» of Health Ministry of the Russian Federation. 196603, Saint-Petersburg, Pushkin, Parkovaya str., 64–68. E-mail: natali_avdeichik@mail.ru

Safonov Andrey Valerievich — Ph.D, head of the department of reconstructive microsurgery and hand surgery. FSBI «Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics n. a. H. Turner» of Health Ministry of the Russian Federation. 196603, Saint-Petersburg, Pushkin, Parkovaya str., 64–68. E-mail: safo125@gmail.com

Prokopovych Vladimir Stepanovich — Ph.D, doctor of the department of reconstructive microsurgery and hand surgery. FSBI «Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics n. a. H. Turner» of Health Ministry of the Russian Federation. 196603, Saint-Petersburg, Pushkin, Parkovaya str., 64–68. E-mail: turner01@mail.ru