Клинический случай

DOI: https://doi.org/10.17816/PTORS687125 EDN: YRGKQQ

Полисиндактилия и пороки развития конечностей у новорожденного с синдромом Мора (оро-фациально-дигитальным синдромом II типа): редкий случай в ортопедической практике

S.K. Shrestha

Om Hospital and Research Center, Катманду, Непал

АННОТАЦИЯ

Обоснование. Синдром Мора, или оро-фациально-дигитальный синдром II типа — это редкое заболевание, которое наследуется по аутосомно-рецессивному типу и характеризуется пороками развития черепа, лица, ротовой полости, пальцев, а также (в редких случаях) центральной нервной системы и сердца. Среди указанных нарушений пороки развития пальцев, такие как полидактилия и синдактилия, важны в ортопедической практике в связи с потенциальным влиянием на функции конечностей и качество жизни пациентов.

Клиническое наблюдение. В статье показан случай респираторного дистресс-синдрома и множественных врожденных пороков развития у доношенного новорожденного пациента мужского пола, который был первым ребенком родителей, не состоявших в кровном родстве. Основные клинические проявления включали расщелину верхней губы по средней линии, оволосение лба, орбитальный гипертелоризм, широкую переносицу и двустороннюю полисиндактилию кистей рук и стоп с удвоением больших пальцев. При комплексном обследовании были выявлены двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка и синдром Денди–Уокера. Клинический диагноз синдрома Мора был установлен на основании фенотипических признаков без проведения генетического исследования. Пороки развития конечностей в этом случае соответствовали патологическим изменения опорно-двигательного аппарата, описанным при синдроме Мора.

Обсуждение. Наличие двусторонней постаксиальной и преаксиальной полидактилии, особенно с удвоением больших пальцев стоп и пороками развития кистей рук, позволяет с высокой степенью вероятности предположить оро-фациально-дигитальный синдром II типа и дифференцировать его от оро-фациально-дигитального синдрома I типа. Раннее выявление этих патологических изменений костно-мышечной системы способствует своевременному обращению к ортопеду. Результаты обзора литературы подтверждают целесообразность раннего планирования хирургического вмешательства для профилактики функциональных нарушений при синдромальной полидактилии.

Заключение. В этом редком случае синдром Мора (оро-фациально-дигитальный синдром II типа) был диагностирован на основании характерных краниофациальных изменений и пороков развития пальцев. У ребенка наблюдали функциональные нарушения вследствие деформаций конечностей, что стало причиной раннего обращения к ортопеду. По мнению автора, при выявлении такой совокупности симптомов следует предполагать синдром Мора.

Ключевые слова: полидактилия; синдактилия; оро-фациально-дигитальный синдром; синдром Мора; мальформация Денди–Уокера; клинический случай.

Как цитировать

Shrestha S.K. Полисиндактилия и пороки развития конечностей у новорожденного с синдромом Мора (оро-фациально-дигитальным синдромом II типа): редкий случай в ортопедической практике // Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. 2025. Т. 13. № 3. С. 293–298. DOI: 10.17816/PTORS687125 EDN: YRGKQQ

Рукопись получена: 09.07.2025 **Рукопись одобрена:** 20.08.2025 **Опубликована online:** 25.09.2025

ЭКО • ВЕКТОР

Статья доступна по лицензии CC BY-NC-ND 4.0 International
© Эко-Вектор, 2025

Case Report
DOI: https://doi.org/10.17816/PTORS687125 EDN: YRGKQQ

Polysyndactyly and Limb Malformations in a Newborn with Mohr Syndrome (OFD2): A Rare Orthopedic Perspective

Sulabh K. Shrestha

Om Hospital and Research Center, Kathmandu, Nepal

ABSTRACT

BACKGROUND: Mohr syndrome (Oral-Facial-Digital Syndrome Type 2, OFD2) is a rare autosomal recessive condition characterized by craniofacial, oral, digital, and sometimes central nervous system and cardiac anomalies. Among these, digital anomalies such as polydactyly and syndactyly are of orthopedic significance due to their potential impact on limb function and quality of life.

CASE DESCRIPTION: We report a full-term male newborn, first in birth order of non-consanguineous parents, who presented with respiratory distress and multiple congenital anomalies. Notable features included median cleft lip, hairy forehead, ocular hypertelorism, broad nasal bridge, and bilateral polysyndactyly of hands and feet with hallucial duplication. Systemic evaluation revealed Double Outlet Right Atrium (DORA) and Dandy–Walker malformation. A clinical diagnosis of Mohr syndrome was made based on phenotypic presentation without genetic testing. In this case, the limb anomalies were consistent with orthopedic features reported in Mohr syndrome.

DISCUSSION: The bilateral postaxial and preaxial polydactyly, particularly with duplication of halluces and hand anomalies, is highly suggestive of OFD2 and differentiates it from OFD Type 1. Early identification of these musculoskeletal disorders enables timely orthopedic consultation. Literature review supports early surgical planning to prevent functional impairment in cases of syndromic polydactyly.

CONCLUSION: In this rare case, Mohr syndrome (Oral-Facial-Digital Syndrome Type 2) was identified based on characteristic craniofacial features and digital anomalies. The child exhibited functional impairment due to limb deformities, prompting early orthopedic referral. This report emphasizes that when such a constellation of findings is observed, Mohr syndrome should be considered.

Keywords: polydactyly; syndactyly; oral-facial-digital syndrome; Mohr syndrome; Dandy–Walker malformation; clinical case.

To cite this article
Shrestha SK. Polysyndactyly and Limb Malformations in a Newborn with Mohr Syndrome (OFD2): A Rare Orthopedic Perspective. *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery.* 2025;13(3):293–298. DOI: 10.17816/PTORS687125 EDN: YRGKQQ

Submitted: 09.07.2025 **Accepted:** 20.08.2025 **Published online:** 25.09.2025

ECO • VECTOR
The article can be used under the CC BY-NC-ND 4.0 license
© Eco-Vector, 2025

临床病例
DOI: https://doi.org/10.17816/PTORS687125 EDN: YRGKQQ

新生儿Mohr综合征（口-面-指综合征II型）合并肢体发育畸形的多指并指畸形：骨科实践中的罕见病例

Sulabh K. Shrestha

Om Hospital and Research Center, Kathmandu, Nepal

ABSTRACT

论证。Mohr综合征（口-面-指综合征II型）是一种罕见的常染色体隐性遗传疾病，临床特征包括颅颌面、口腔和手指畸形，部分病例可伴中枢神经系统和心脏发育异常。在骨科实践中，手足的多指畸形和并指畸形尤为重要，因为它们直接影响肢体功能及患者生活质量。

临床观察。本文报道一例足月新生男婴，系非近亲婚配父母的第一胎。患儿出生时即表现呼吸窘迫综合征及多发性先天畸形。主要临床表现包括：正中唇裂、前额多毛、眶距增宽、鼻梁宽大，以及双手双足多并指畸形，伴双侧大脚趾重复畸形。进一步检查发现右心室双出口畸形及Dandy-Walker综合征。临床诊断基于典型表型特征确立为Mohr综合征，未进行基因学检测。在本例中，肢体发育异常与Mohr综合征所描述的肌肉骨骼系统病理性改变相一致。

讨论。双侧后轴性与前轴性多指畸形，尤其伴有双足大脚趾重复畸形及手部畸形时，可高度提示口-面-指综合征II型，并有助于与I型综合征的鉴别。对骨骼肌肉系统畸形的早期识别能够促使患儿及时转诊至骨科。文献回顾表明，早期规划手术干预对于预防综合征相关多指畸形所致功能障碍具有重要意义。

结论。在本罕见病例中，Mohr综合征（口-面-指综合征 II 型）的诊断基于典型的颅颌面畸形和手指发育畸形。患儿因肢体畸形已出现功能受限，因此导致其早期就诊于骨科。作者认为，当发现此类症状组合时，应考虑Mohr综合征。

关键词：多指畸形；并指畸形；口-面-指综合征；Mohr综合征；Dandy-Walker畸形；临床病例。

To cite this article
Shrestha SK. 新生儿Mohr综合征（口-面-指综合征II型）合并肢体发育畸形的多指并指畸形：骨科实践中的罕见病例. *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery.* 2025;13(3):293–298. DOI: 10.17816/PTORS687125 EDN: YRGKQQ

收到：09.07.2025 **接受：**20.08.2025 **发布日期：**25.09.2025

ECO • VECTOR
The article can be used under the CC BY-NC-ND 4.0 license
© Eco-Vector, 2025

ОБОСНОВАНИЕ

Синдром Мора, или оро-фациально-дигитальный синдром II типа (ОФДII), — это редкое аутосомно-рецессивное заболевание, для которого характерны краниофациальные изменения, расщелины нёба и пороки развития пальцев, включая полидактилию и синдактилию. В мире зарегистрировано менее 20 случаев, что подчеркивает редкость заболевания и необходимость описания фенотипической вариабельности для обеспечения ранней диагностики [1].

Пороки развития опорно-двигательного аппарата, в частности двустороннюю полисиндактилию и удвоение больших пальцев стоп, считают ключевыми диагностическими признаками. В отсутствие своевременного вмешательства они могут привести к функциональным ограничениям [2, 3]. Раннее выявление таких пороков позволяет заблаговременно планировать хирургическое лечение, что необходимо для оптимизации функции конечностей и минимизации задержек развития.

Этот случай показателен, поскольку у пациента наблюдали классические мальформации конечностей, связанные с синдромом Мора, а диагноз был установлен в условиях ограниченных ресурсов и недоступности генетического исследования. Таким образом, ортопедическое обследование новорожденных с соответствующими синдромами критически важно, так как способствует повышению клинической осведомленности и проведению своевременного комплексного вмешательства.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Анамнез

Доношенный новорожденный мальчик, первый ребенок здоровых родителей азиатского происхождения, не состоявших в кровном родстве, родился в результате самостоятельных вагинальных родов на 39-й неделе беременности в учреждении вторичного звена медико-санитарной помощи. Масса тела при рождении составила 3,6 кг; ребенок закричал сразу после рождения. В течение первого часа жизни у новорожденного развился респираторный дистресс-синдром и были выявлены множественные врожденные пороки развития. Для дальнейшего обследования ребенок был переведен в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных.

Во время беременности значимых заболеваний у матери не было, а результаты дородовых ультразвуковых исследований свидетельствовали об отсутствии патологических изменений. Воздействия тератогенных факторов или наличия подобных врожденных пороков в семье не отмечено. Оба родителя отрицали кровное родство и наследственные заболевания.

При первичном осмотре у новорожденного выявлены следующие признаки лицевого дисморфизма: расщелина губы по средней линии, оволосение лба, орбитальный

Рис. 1. Полидактилия правой кисти у пациента с синдромом Мора.

Рис. 2. Полисиндактилия правой кисти у пациента с синдромом Мора.

Рис. 3. Оволосение лба, антимонголоидный разрез глаз, широкая переносица и расщелина верхней губы у пациента с синдромом Мора.

Рис. 4. Полисиндактилия правой стопы у пациента с синдромом Мора.

гипертелоризм, широкая переносица и антимонголоидный разрез глаз. Пороки развития конечностей включали двустороннюю полисиндактилию кистей рук с удвоением больших пальцев и двустороннее удвоение больших пальцев стоп с постаксиальной полидактилией и синдактилией обеих стоп (рис. 1–4). Признаков гипотонуса или сколиоза не наблюдали. При обследовании сердечно-сосудистой системы обнаружен врожденный порок сердца.

Диагностические исследования

Диагностические исследования и их результаты представлены в хронологической последовательности далее (табл. 1).

Рентгенологическое исследование кистей и стоп не проведено в первые дни после рождения, так как основная задача заключалась в стабилизации клинического состояния пациента, однако указанное исследование было запланировано на более поздний период амбулаторного наблюдения.

Дифференциальный диагноз

Наличие орофациальной расщелины, оволосения лба и полисиндактилии указывало на синдромный диагноз. Первоначально дифференциальная диагностика включала следующие нозологические формы:

1) оро-фациально-дигитальный синдром I типа (ОФДI): исключен с учетом мужского пола пациента (ОФДI — заболевание с Х-сцепленным доминантным типом наследования, как правило, смертельное для эмбрионов мужского пола), отсутствия поликистоза почек и агенезии мозолистого тела;
2) синдром Эллиса–ван Кревельда: исключен в связи с отсутствием нанизма и дисплазии ногтей, а также с учетом нормального размера грудной клетки;
3) синдром Барде–Бидля: исключен в связи с отсутствием ожирения, дистрофии сетчатки, патологических изменений почек и задержки развития при рождении.

На основании фенотипических особенностей и отсутствия признаков, характерных для других синдромов, установлен клинический диагноз — ОФДII (синдром Мора).

Вмешательства

Начальная поддерживающая терапия в отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных включала:

- оксигенотерапию при помощи назальных канюль со скоростью 1 л/мин в течение 48 ч;
- вскармливание грудным молоком с использованием назогастрального зонда в течение первых двух суток вследствие дыхательной недостаточности легкой степени;
- коллегиальную консультацию узких специалистов: пациент проконсультирован детским кардиологом и неврологом с учетом выявления ДОСПЖ и мальформации Денди–Уокера.

Во время госпитализации лекарственной терапии и хирургических вмешательств не проводили. Для оценки пороков развития конечностей и потребности в реконструктивных операциях были запланированы консультации ортопеда и пластического хирурга в периоде дальнейшего амбулаторного наблюдения.

Последующее наблюдение и исходы

После стабилизации состояния ребенок был выписан на 7-й день жизни с нормальными показателями жизненно важных функций и без необходимости постоянной респираторной поддержки. Родители получили подробную консультацию по следующим вопросам:

- полисистемные поражения при синдроме Мора;
- необходимость ранней визуализации конечностей для планирования хирургического вмешательства (например, иссечения нефункциональных пальцев, устранения синдактилии);
- наблюдение у детского кардиолога по поводу ДОСПЖ;
- неврологическое обследование для оценки мальформации Денди–Уокера и наблюдение за развитием ребенка.

Таблица 1. Диагностические исследования, проведенные в первые 4 дня жизни пациента, и полученные результаты

Дата	Исследование	Результаты
1-й день (день рождения)	Физикальное обследование	Лицевой дисморфизм, двусторонняя полисиндактилия кистей рук и стоп, расщелина губы, респираторный дистресс-синдром
1-й день	Аускультация грудной клетки	Пансистолический шум в области левого нижнего края грудины
2-й день	Эхокардиография	Двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка
2-й день	Ультразвуковое исследование головного мозга	Мальформация Денди–Уокера с кистозной дилатацией четвертого желудочка и гипоплазией червя мозжечка
3-й день	Общие исследования крови	Без патологических изменений (общий клинический анализ крови, содержание электролитов, концентрация глюкозы в крови)
4-й день	Осмотр оториноларинголога и офтальмологический скрининг	Значимых патологических изменений не выявлено
Не выполнено	Генетическое исследование / кариотипирование	Исследование недоступно в связи с ограниченными возможностями

После выписки контакт с пациентом для дальнейшего наблюдения был утрачен. Несмотря на многократные попытки связи по телефону, семья не посетила амбулаторное обследование по причине предполагаемого переезда в отдаленный регион с ограниченной доступностью медицинской помощи.

ОБСУЖДЕНИЕ

В настоящее время известно по меньшей мере 14 типов оро-фациально-дигитального синдрома. В электронную базу данных «Менделевское наследование у человека» (Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM) внесены сведения о I–XVIII типах ОФД[1]. На данный момент в мире описано менее 20 случаев синдрома Мора. Распространенность этого заболевания составляет 1:1 000 000[2].

Представленный случай синдрома Мора (ОФДII) у новорожденного включает классические признаки этого редкого заболевания, при котором сочетаются пороки развития пальцев, сердца, орофациальной области и центральной нервной системы. Фенотипические особенности, в том числе двусторонняя полисиндактилия с удвоением больших пальцев кистей и стоп, расщелина губы и мальформация Денди–Уокера, убедительно подтверждают клинический диагноз в отсутствие результатов генетического исследования.

Ценность настоящей статьи состоит в подробном описании патологических изменений костно-мышечной системы при рождении, поскольку они служат фундаментальными критериями диагностики таких синдромов, как ОФДII. Ранняя ортопедическая помощь критически важна в связи с тем, что пороки развития конечностей (например, полисиндактилия) могут нарушать формирование хватательных, двигательных навыков, а также основные этапы нейроонтогенеза. В научной литературе подчеркивают целесообразность раннего планирования хирургической коррекции добавочных пальцев и устранения синдактилии для оптимизации функций кистей и стоп [2, 3].

Выявление двойного отхождения магистральных сосудов от правого желудочка (ДОСПЖ) служит дополнительным диагностическим критерием синдрома Мора и подчеркивает сложность сопутствующих врожденных пороков сердца при этом заболевании. Большинство ранее описанных пороков сердца включали открытый атриовентрикулярный канал или дефекты перегородок [4], однако ДОСПЖ, обнаруженное в этом случае, расширяет спектр кардиологических фенотипов заболевания.

Анализ данного случая ограничен отсутствием подтверждающих результатов генетического тестирования и невозможностью наблюдения после выписки, что стало препятствием к проведению рентгенологического исследования и оценки нарушений нейроонтогенеза и функциональных исходов. Кроме того, ограниченные возможности оказания медицинской помощи не позволили провести многопрофильный консилиум во время госпитализации.

Описание этого случая дополняет предыдущие публикации, подчеркивая значение синдромальной полидактилии в ранней диагностике заболевания и долгосрочном планировании лечения. Несмотря на редкость синдрома Мора, характерные фенотипические изменения конечностей делают возможным его раннее выявление даже в условиях ограниченных ресурсов. Обобщение данных для более обширной популяции следует проводить с осторожностью в связи с редкостью заболевания. Тем не менее описанный метод распознавания клинических синдромов и привлечения узких специалистов можно считать универсальным.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Этот случай подчеркивает клиническую значимость ранней диагностики синдрома Мора, особенно на основании пороков развития опорно-двигательного аппарата. Несмотря на отсутствие результатов генетического исследования, типичное сочетание пороков развития краниофациальной области и пальцев стало основой клинического диагноза. Таким образом, представленный случай позволяет выделить следующие **ключевые аспекты**:

- **двусторонняя полидактилия с удвоением большого пальца стопы** — отличительный признак синдрома Мора и должна служить основанием для синдромальной диагностики;
- новорожденным с соответствующими синдромами необходима **ранняя консультация ортопеда** для планирования хирургических вмешательств, направленных на оптимизацию функции конечностей и развития;
- в условиях ограниченных ресурсов, когда генетическое исследование недоступно, **у клинической диагностики первостепенное значение**, особенно при наличии характерных фенотипических признаков;
- необходимо **комплексное обследование**, включающее консультации кардиолога и невролога, поскольку при синдроме Мора часто наблюдают врожденные пороки сердца и центральной нервной системы;
- несмотря на то, что в этом случае не удалось оценить **отдаленные исходы и методы консультирования**, сложная клиническая картина таких синдромов указывает на необходимость координированного лечения.

[1] Orofaciodigital Syndrome 18 (Concept ID: C5567903). MedGen. National Center for Biotechnology Information. Режим доступа: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/1799326 Дата обращения: 05.07.2024.

[2] Knowledge on rare diseases and orphan drugs: Orofaciodigital syndrome type 2. Режим доступа: https://www.orpha.net/en/disease/detail/2751 Дата обращения: 05.07.2024.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад автора. S.K. Shrestha — разработка концепции и дизайна исследования, клиническая оценка и ортопедическое обследование пациента, сбор данных, обзор литературы, написание, редактирование и окончательное утверждение рукописи для публикации. Автор одобрил версию для публикации, а также согласился нести ответственность за все аспекты работы, гарантируя надлежащее рассмотрение и решение вопросов, связанных с точностью и добросовестностью любой ее части.

Согласие на публикацию. Автор получил письменное информированное добровольное согласие законных представителей пациента на публикацию персональных данных, в том числе фотографий, в научном журнале, включая его электронную версию (07.06.2023). Объем публикуемых данных с законными представителями пациента согласован.

Источники финансирования. Автор заявляет об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

Раскрытие интересов. Автор заявляет об отсутствии отношений, деятельности и интересов за последние три года, связанных с третьими лицами (коммерческими и некоммерческими), интересы которых могут быть затронуты содержанием статьи.

Оригинальность. При создании настоящей работы авторы не использовали ранее опубликованные сведения (текст, иллюстрации, данные).

Доступ к данным. Все данные, полученные в настоящем исследовании, доступны в статье.

Генеративный искусственный интеллект. При создании настоящей статьи технологии генеративного искусственного интеллекта не использовали.

Рассмотрение и рецензирование. Настоящая работа подана в журнал в инициативном порядке и рассмотрена по обычной процедуре. В рецензировании участвовали два внутренних рецензента.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ | REFERENCES

1. Franco B, Thauvin-Robinet C. Update on oral-facial-digital syndromes (OFDS). *Cilia*. 2016;5(1):12. doi: 10.1186/s13630-016-0034-4 EDN: YXIYDH

2. Fenton OM, Watt-Smith SR. The spectrum of the oro-facial digital syndrome. *Br J Plast Surg*. 1985;38(4):532–539. doi: 10.1016/0007-1226(85)90016-5

3. Goudar PHK, Joshi R, Hiremath SV, Gai PB. Mohr syndrome: a rare case of oro-facial-digital syndrome type II with congenital heart disease. *International Journal of Case Reports and Images*. 2012;3(2):32–35. doi: 10.5348/ijcri-2012-02-94-CR-8

4. Shawky RM, Elsayed SM, Abd-Elkhalek HS, et al. Oral-facial-digital syndrome type II: Transitional type between Mohr and Varadi. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*. 2013;14(3):311–315. doi: 10.1016/j.ejmhg.2013.03.005

ОБ АВТОРЕ

Sulabh Kumar Shrestha, магистр ортопедии и травматологии;
адрес: г. Катманду, р-н Чабахил, Административный округ муниципалитета Катманду № 7, а/я 13494;
ORCID: 0009-0002-3662-6948;
e-mail: sulabhkumarshrestha@pahs.edu.np

AUTHOR INFO

Sulabh K. Shrestha, MS Orthopedics & Trauma;
address: KMC Ward No. 7, Chabahil, Kathmandu, GPO Box: 13494;
ORCID: 0009-0002-3662-6948;
e-mail: sulabhkumarshrestha@pahs.edu.np