

## ВРОЖДЕННАЯ ЛУЧЕВАЯ КОСОРУКОСТЬ У ДЕТЕЙ В СТРУКТУРЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ СИНДРОМОВ

© *Авдейчик Н.В., Говоров А.В., Голяна С.И., Сафонов А.В.*

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

**Цель исследования.** Клинический анализ врожденной лучевой косорукости, входящей в состав генетических синдромов, а также оптимизация методов консервативного и хирургического лечения пациентов с этим видом патологии.

**Материалы и методы.** С 2007 по 2014 год проведено комплексное обследование 170 детей с врожденной лучевой косорукостью. Среди них было выявлено 32 пациента (18,8 %) с различными синдромами. Оценена степень недоразвития лучевой кости среди данной группы пациентов. Определены особенности ведения пациентов в зависимости от сопутствующих патологий.

**Результаты.** Проведенная оценка выявила синдром Холта — Орама (Holt-Oram Syndrom) у 17 детей (9 мальчиков и 8 девочек) — 53,1 %. Также выявлен TAR-синдром у 9 детей (4 мальчика и 5 девочек) — 28,1 %. Синдром VACTERL обнаружен у 4 пациентов мужского пола — 12,5 %. Синдром Нагера наблюдался у 2 детей (1 мальчик и 1 девочка) — 6,25 %. Тактика хирургического лечения лучевой косорукости в структуре генетических синдромов применялась та же, что и у пациентов с изолированной врожденной косорукостью: выполнялась центрация кисти на локтевую кость предплечья одномоментным или двухэтапным способом с последующей реконструкцией лучей. Сроки лечения пациентов с этими патологиями не отличались от сроков лечения пациентов с изолированной врожденной косорукостью.

**Заключение.** Врожденная лучевая косорукость, выявленная в составе генетических синдромов, требует комплексного обследования для диагностики сопутствующих патологий, наблюдения и лечения у специалистов, определения возрастных показаний для хирургической коррекции имеющихся деформаций верхней конечности.

**Ключевые слова:** врожденная лучевая косорукость, Holt-Oram-синдром, VACTERL-синдром, TAR-синдром, Нагера синдром.

### Введение

Врожденная лучевая косорукость — это порок развития верхней конечности, характеризующийся продольным недоразвитием предплечья и кисти по лучевой поверхности. Степень поражения варьирует от гипоплазии до аплазии различных сегментов предплечья и кисти. Характерными клиническими признаками врожденной лучевой косорукости являются: укорочение и дугообразное искривление предплечья, ладонно-лучевая девиация кисти, недоразвитие первого пальца от его проксимальных отделов и структур в дистальном направлении, аномалии развития трехфаланговых пальцев кисти (чаще второго — четвертого). Частота встречаемости данного порока варьирует от 1 на 30 000 до 1 на 100 000 новорожденных. Двустороннее поражение составляет от 38 до 58 %. Соотношение мальчики — девочки определяется как три к двум [1–3].

Первое упоминание о врожденной лучевой косорукости датируется 1733 годом, когда Petit описал

двустороннюю деформацию предплечий и кисти у мертворожденного плода мужского пола [4].

Врожденная лучевая косорукость может проявляться как отдельное заболевание либо входить в симптомокомплекс различных генетических синдромов. В настоящее время описано более 20 синдромов, в состав которых входит недоразвитие кисти и предплечья, располагающееся по лучевому краю [5].

Молекулярные основы развития изолированной врожденной лучевой косорукости до настоящего времени не определены. Существует большое разнообразие теорий, которые можно разделить на две группы: экзогенной и эндогенной этиологии. Wiedemann (1962) et al. указывали, что 20 % врожденных пороков развития — генетической природы, еще 20 % — экзогенной, а оставшиеся 60 % — неизвестной этиологии [6, 7].

Ряд авторов отдают предпочтение теории развития деформации за счет деструкции ткани, из которой развивается конечность, либо остано-

ки ее развития [3, 8], возникающей в результате воздействия различных факторов, таких как прием лекарственных препаратов, радиационное излучение. Кроме того, подобная патология может возникать в силу механических причин — из-за повышения внутриматочного давления при одновременном маловодии, малых размеров амниона, амниотических перетяжек, опухолей матки и яичников [5–7].

Наиболее распространенными и клинически значимыми синдромами, в состав которых входит врожденная лучевая косорукость, являются: тромбоцитопения с отсутствием лучевых костей (TAR-синдром), синдром Холта — Орама (синдром «рука — сердце»), VACTERL-синдром (VATER-ассоциация, VATER-синдром), синдром Нагера (acrofacial dysostosis) [1–3, 9–12]. Менее распространенными являются синдром Баллера — Герольда, синдром Миллера, синдром Робертса [5, 13]. Каждый из указанных синдромов имеет со стороны опорно-двигательного аппарата и других систем ряд клинических особенностей, требующих индивидуального подхода для создания оптимальной тактики лечения.

**Тромбоцитопения с отсутствием лучевых костей (TAR-синдром).** Впервые данный синдром был описан в 1959 году Shaw et al. [14]. В 1969 году J. G. Hall et al. установили его диагностические критерии [15]. Так был выявлен тип наследования — аутосомно-доминантный; с частотой встречаемости 1 на 100 000 новорожденных [14, 15]. Выявляемая тромбоцитопения обусловлена недостаточностью мегакариоцитов (их отсутствием в 66 %, уменьшением количества — в 12 %, функциональной неактивностью — в 12 % случаев), эозинофилией (встречаемость — 55 %), анемией [13]. Однако в процессе роста ребенка число тромбоцитов в крови увеличивается и достигает пределов нормы [16]. Около 40 % детей погибают в младенчестве от тяжелых кровотечений, количество которых с возрастом постепенно уменьшается [13].

В связи с риском развития кровотечений все авторы указывают на возможность выполнения плановых хирургических вмешательств у детей с TAR-синдромом только после нормализации уровня тромбоцитов [9, 13–18].

Со стороны опорно-двигательного аппарата в 100 % случаев выявляются двусторонняя врожденная лучевая косорукость, аномалии развития плечевых костей и плечевого сустава. Отличительным признаком данного синдрома является сохранение первого луча кисти [9]. В 50 % случаев возможно поражение нижних конечностей, которое может проявляться в виде врожденного вы-

виха бедра, вальгусной деформации шейки бедра, аплазии малоберцовой кости [16].

Редкими симптомами при данном заболевании являются расщелина неба, врожденные пороки сердца, низкий рост, косоглазие, гипергидроз, пороки развития почек, агенезия яичников и матки, киста поджелудочной железы [13, 15]. У 62 % детей отмечается аллергия на молочные продукты [17].

**Синдром Holt–Oram (синдром «рука — сердце»).** В 1960 году M. Holt и S. Oram описали клинические случаи сочетания пороков развития опорно-двигательной и сердечно-сосудистой системы. Описываемая частота встречаемости — 1 на 100 000 живорожденных младенцев. Генетические исследования показали наличие мутации в гене TBX5 [10]; тип наследования — аутосомно-доминантный (60 %) или спорадический (40 %) [12].

Опорно-двигательная система при синдроме Холта — Орама сопровождается поражением различных отделов верхней конечности. Степень недоразвития лучевой кости может варьировать от гипоплазии до аплазии. Наиболее частыми деформациями первого луча кисти являются: аплазия или гипоплазия, полидактилия, трехфалангизм [13]. Основными клиническими проявлениями данного синдрома со стороны сердечно-сосудистой системы являются дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородок, открытый артериальный проток, нарушения проводимости, гипоплазия периферических сосудов [19].

**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 S. Temtami и D. Miller. Частота мутации — 1 случай на 30 000 новорожденных. Болезнь возникает спорадически. Этиология неизвестна. Заболеваемость повышена среди детей, чьи матери больны сахарным диабетом. В исследованиях выявлено влияние антибиотиков антрациклинового ряда на крыс, что вызывает дефекты, сходные с проявлениями VACTERL-синдрома [11].

Частые симптомы: а) порок развития позвоночника (60–80 %), проявляющийся в нарушении формирования, слияния и сегментации позвонков (для этой патологии характерно наличие полупозвонков, кифосколиоза, менингоцеле); б) врожденные пороки сердца (40–80 %), в частности дефект межжелудочковой перегородки; в) атрезия заднего прохода со свищем или без него (55–90 %); г) атрезия пищевода и трахеопищеводный свищ (50–80 %); д) пороки развития предплечья и кисти по лучевой стороне (встречаемость — 40–50 %), проявляющиеся гипоплазией либо аплазией пер-

вого луча кисти, лучевой кости, преаксиальной полидактилией, синдактилией; е) аномалии почек (53 %) в виде агенезии почек, дисплазии, гидро-нефроза [13, 20, 21].

**Синдром Нагера (acrofacial dysostosis).** В 1948 году F. Nager и J. de Reynier описали сочетание признаков челюстно-лицевого дизостоза с недоразвитием 1-го пальца кисти и лучевой кости. В мире описано около 200 пациентов с данным синдромом. Тип наследования — предположительно аутосомно-доминантный с различной экспрессивностью. Ген картирован на 9q32 хромосоме. Аномалии челюстно-лицевой области включают антимоноголоидный разрез глаз, недоразвитие ресниц и колобому нижнего века, резкую гипоплазию нижней челюсти, укорочение твердого неба, гипоплазию зачатков коренных зубов. Постоянный признак — снижение слуха вследствие стеноза или атрезии слухового прохода. Иногда обнаруживают преаурикулярные выросты, деформацию и низкое расположение ушных раковин [1, 5].

При осмотре ребенка с множественными пороками развития необходимо учитывать, что ни один из них не специфичен для какого-то конкретного заболевания. Даже редко встречающиеся аномалии возможны при заболеваниях различной этиологии, соответственно, диагноз должен основываться не на одном симптоме, а на их совокупности, причем учитывать малые пороки развития не менее важно, чем тяжелые аномалии.

Целью настоящего исследования явился анализ врожденной лучевой косорукости, входящей в структуру генетических синдромов, а также оптимизация методов консервативного и хирургического лечения данных пациентов.

## Материалы и методы

В период с 2007 по 2014 год проведено комплексное обследование 170 детей с врожденной лучевой косорукостью в детском ортопедическом институте им. Г.И. Турнера. Среди них выявлено 32 пациента (18,8 %) с различными синдромами. Для оценки степени недоразвития предплечья и кисти нами использовалась классификация, предложенная В.С. Прокоповичем в 1980 году, включающая четыре степени. Первая степень — недоразвития лучевой кости рентгенологически не определялось, но клинически отмечалась девиация кисти в лучевую сторону. Вторая степень — недоразвитие лучевой кости до 50 % от длины предплечья. Третья степень — недоразвитие лучевой кости более 50 %. Четвертая степень — аплазия лучевой кости. Также проводилась диагностика сопутствующих заболеваний.

Полученные данные были ретроспективно собраны и проанализированы с выявлением особенностей тактики лечения.

## Результаты

Распределение пациентов было произведено в зависимости от преимущественного поражения системы органов пациентов. Наиболее частым синдромом являлся Holt-Oram, выявленный у 17 детей (9 мальчиков и 8 девочек) — 53,1 %. У 9 детей был TAR-синдром (4 мальчика и 5 девочек) — 28,1 %. VACTERL-синдром отмечался у 4 пациентов мужского пола — 12,5 %. Синдром Нагера наблюдался у 2 детей (1 мальчик и 1 девочка) — 6,25 %.

Возраст первичного обращения в поликлиническое отделение института для консультации составил в среднем  $4,2 \pm 2,5$  месяца, варьируя от 1 до 12 месяцев. Разделение по полу прошло с небольшим преимуществом мальчиков (18 пациентов — 56,2 %) по сравнению с девочками (14 пациентов — 43,8 %). Раннее обращение за консультативной помощью позволило выявить сопутствующие поражения органов и систем, а также назначить консервативное лечение, направленное на выведение кисти в среднее положение и растяжение мягких тканей по лучевому краю предплечья и кисти.

Все 32 пациента поступили на оперативное лечение. Возраст при этом варьировал от 7 месяцев до 12 лет, в среднем составляя  $2,9 \pm 2,8$  года. В процессе оценки анамнеза заболевания было определено, что оперативные вмешательства, направленные на устранения сопутствующих патологий, были выполнены у 12 детей (37,5 %). Преимущественно оперативное лечение проводилось на сердечно-сосудистой системе (7 детей — 58 %). На пищеварительной системе выполнено оперативное лечение у 3 детей (9,4 %). Коррекция мочевыделительной системы произведена у 2 детей (6,3 %).

Целью оперативного лечения имеющих деформаций предплечий и кистей являлось устранение лучевой девиации кисти и восстановление возможности двустороннего схвата кисти. Для этого нами использовалась одномоментная либо двухэтапная методика коррекции деформации предплечья.

Одномоментное выполнение выведения кисти в среднее положение и фиксации на локтевой кости осуществлялось у 9 пациентов (28,1 %). Показанием для этого являлась возможность пассивного выведения кисти в среднее положение. Данная коррекция соответствовала второму этапу

двухэтапной коррекции деформации предплечья. При невозможности выведения кисти в среднее положение использовалась двухэтапная методика.

Первый этап оперативного лечения заключался в устранении натяжения мягких тканей по лучевому краю предплечья (различные методики пластики местными тканями), при необходимости — иссечении соединительнотканного тяжа, располагающегося в проекции лучевой кости, и монтировании дистракционного аппарата на предплечье и кисть.

В послеоперационном периоде важным моментом являлся режим дистракции мягких тканей, которую начинали с третьих суток со скоростью 0,25 мм три раза в сутки. Наряду с этим проводилось консервативное лечение с целью улучшения кровообращения в верхней конечности (витафон, лазеротерапия, электрофорез с препаратами, улучшающими микроциркуляцию крови, на шейный отдел позвоночника). Период дистракции мягких тканей варьировал от 20 до 30 дней, в среднем составив  $26,7 \pm 4,4$  дня. Нами отмечено уменьшение сроков данного этапа, снижение или отсутствие болевого синдрома при проведении консервативного лечения до оперативного лечения в среднем на  $7 \pm 2,3$  дня.

Промежуток между завершенным первым этапом и выполнением второго этапа находился в диапазоне от 0 до 60 дней (среднее значение —  $11,4 \pm 14,4$  дня). Второй этап оперативного лечения заключался в фиксации кисти на головке локтевой кости. Для этого выполнялся разрез по тыльной поверхности предплечья в поперечном направлении в проекции головки локтевой кости с переходом на локтевой край. Из полученного доступа выделялись и смещались сухожилия собственного разгибателя пятого пальца и локтевого

разгибателя кисти. Это позволяло безопасно иссекать мягкотканый интерпонат между эпифизом локтевой кости и проксимальным рядом костей запястья с последующим их сопоставлением и фиксацией спицами Киршнера. Кисть фиксировалась на 6 недель с помощью двух спиц Киршнера, проведенных в перекрестном направлении через вторую и пятую пястную кость в локтевую кость. После удаления спиц осуществлялось ортезирование предплечья и кисти для сохранения достигнутой коррекции.

Проведено обследование и оперативное лечение девяти пациентов с **TAR-синдромом** (рис. 1). Четвертая степень недоразвития лучевой кости отмечена во всех случаях. При обследовании основное внимание уделялось клиническому анализу крови и выявлению имеющихся нарушений. При госпитализации для проведения хирургического лечения было выявлено варьирование уровня тромбоцитов от  $52 \times 10^9/\text{л}$  до  $496 \times 10^9/\text{л}$  (среднее значение —  $212,7 \times 10^9/\text{л}$ ). Других изменений со стороны клеток крови обнаружено не было. Рентгенологическое исследование показало четвертую степень недоразвития лучевой кости во всех случаях. Основной целью оперативного лечения у данной группы пациентов являлось также выведение кисти из порочного положения и фиксация ее на локтевой кости. Во всех случаях это производилось по двухэтапной методике (рис. 2). После этого оценивались функция двустороннего хвата и положение первого пальца в пространстве. У пятерых детей (55,5 %) выполнено отведение и противопоставление первого пальца с использованием комбинированной кожной пластики.

В послеоперационном периоде применение нестероидных противовоспалительных препаратов у двоих пациентов привело к резкому снижению



Рис. 1. Пациентка Д., 12 лет, TAR-синдром: внешний вид пациентки и предплечий

уровня тромбоцитов — на 10 и 32 % от показателей до выполнения оперативного вмешательства, что сопровождалось длительным выраженным отеком предплечья и кисти, а также наличием подкожных гематом.

**Синдром Holt-Oram** выявлен у 17 пациентов (53,1 %) среди всех пациентов с синдромами, сопровождающимися врожденной лучевой косорукостью (рис. 3). Существенного различия по полу среди детей не отмечалось (мальчиков — 9, девочек — 8). Проводя анализ заболеваний сердечно-сосудистой системы, мы выявили преобладание поражения сердца в виде дефекта межжелудочковой перегородки у 7 детей. Также были диагностированы: открытый артериальный проток у 6 пациентов, дополнительная хорда — у 2 детей, дефект межпредсердной перегородки и декстракардия — по одному случаю. У некоторых пациентов отмечалось сочетание дефекта межжелудочковой перегородки с другими пороками сердца. У 2 пациентов диагностирован врожденный гидронефроз. Двустороннее поражение верхних конечностей отмечено у 3 детей. Среди них степень недоразвития лучевой кости в двух случаях была четвертой с обеих сторон, тогда как в третьем случае — второй и четвертой на разных верхних конечностях. Изолированное поражение предплечья и кисти справа наблюдалось у 8 пациентов, а слева — только у 5 пациентов. Рентгенологическое исследование показало различные степени недо-



**Рис. 2.** Пациентка Д., 12 лет, TAR-синдром: рентгенограмма предплечья и кисти на этапе distraction и после центрации кисти на локтевую кость

развития лучевой кости. Вторая степень выявлена на трех предплечьях, третья степень — на двух предплечьях и четвертая степень — на 13 предплечьях. Это являлось важным диагностическим критерием, который указывал на возможное наличие соединительнотканного тяжа, располагающегося в проекции лучевой кости при третьей и четвертой степени недоразвития.

Лучевая девиация кисти устранялась по двухэтапной методике (см. рис. 3). У пациентов с третьей и четвертой степенью недоразвития во время первого этапа дополнительно визуализировали и иссекали соединительнотканый тяж, располагающийся в проекции лучевой кости.



**Рис. 3.** Пациентка М., 4 года, синдром Холта — Орама: внешний вид предплечий и кистей



**Рис. 4.** Пациентка М., 5 лет, синдром Холта — Орама: внешний вид правой кисти интраоперационно и через один год



**Рис. 5.** Пациент Б., 4 года, VACTERL-синдром: внешний вид обоих предплечий и кисти, рентгенографическая картина



**Рис. 6.** Пациент А., 5 лет, синдром Нагера: внешний вид лица и предплечий

Первый луч кисти (аплазия во всех случаях) восстанавливали путем поллицизации второго пальца кисти (рис. 4) у всех пациентов.

**VACTERL-синдром** выявлен у 4 пациентов. Двустороннее поражение верхних конечностей отмечалось у двух пациентов. При одностороннем поражении у двух пациентов деформация предплечья и кисти была справа. Степень недоразвития лучевой кости во всех случаях являлась четвертой. Также во всех клинических наблюдениях отсутствовал первый луч кисти на стороне поражения (рис. 5). Хирургическая коррекция лучевой девиации кисти проводилась по двухэтапной методике. Первый луч кисти восстанавливали путем поллицизации второго пальца кисти.

Оценивая имеющиеся сопутствующие патологии у всех пациентов, можно отметить атрезию пищевода, прооперированную в первые дни жизни. Поражение почек также наблюдалось у всех пациентов. Наиболее частым поражением сердечно-сосудистой системы была тетрада Фалло, выявленная в двух случаях. Аномалии позвоночника обнаружены у трех пациентов. Полный симптомокомплекс был выявлен только у двух детей.

Было проведено обследование и оперативное лечение двух пациентов с **синдромом Нагера (acrofacial dysostosis)**. Четвертая степень недоразвития лучевой кости, сочетающаяся с аплазией первых лучей кисти (рис. 6), была отмечена у всех пациентов. Также у детей выявлялся антимонолоидный разрез глаз и различные пороки развития лицевого отдела черепа (см. рис. 6). Во всех случаях отмечалась атрезия слуховых проходов. Тактика оперативного лечения состояла в двухэтапной коррекции лучевой девиации кисти с последующей поллицизацией второго пальца кисти.

## Обсуждение

Врожденная лучевая косорукость может являться самостоятельным заболеванием или входить в состав синдромов. В последнем случае патология обуславливает дифференциацию тактики лечения в зависимости от сопутствующих заболеваний [4, 6, 7, 16].

Сопутствующие патологии требуют коррекции предоперационной подготовки и обследования, а также ведения послеоперационного периода. Так, исследование показателей крови у пациентов с TAR-синдромом не выявило анемии и эозинофилии, несмотря на описание данной особенности рядом авторов [14–15]. В то же время нами было отмечено увеличение числа тромбоцитов

крови в процессе роста ребенка с постепенным приближением к показателям нормы, что соответствует данным литературы [16–18]. Снижение уровня тромбоцитов на фоне приема нестероидных противовоспалительных препаратов заставляло пересмотреть тактику послеоперационного обезболивания, с тем чтобы снизить риск развития кровотечений. Описанные в литературе поражения сердца в виде дефекта межжелудочковой перегородки и открытого артериального протока, характерные для синдрома Холта — Орама, также преобладали в наших клинических наблюдениях [19, 22–23]. Наиболее тяжелым по наличию сопутствующей патологии являлся VACTERL-синдром, в особенности у детей с полным симптомокомплексом [21].

Несмотря на описанные в литературе трудности коррекции деформаций верхней конечности у данной группы пациентов [4, 6, 16], мы не обнаружили значимой разницы в хирургической тактике. В некоторых случаях проведенное раннее консервативное лечение позволило одномоментно выполнить операцию центрации кисти, достигнув положительных функциональных и косметических результатов.

## Выводы

Врожденная лучевая косорукость, входящая в состав симптомокомплекса одного из синдромов, требует комплексного обследования, направленного на выявление сопутствующих патологий; дополнительного консультирования специалистов; определения возрастных показаний для хирургической коррекции деформаций верхней конечности. Только компенсация соматического состояния позволяет провести коррекцию имеющихся деформаций верхней конечности.

Раннее консервативное лечение, направленное на растяжение мягких тканей по лучевому краю предплечья, дает возможность сократить сроки хирургического лечения, уменьшить травматичность операции, улучшая косметическое и функциональное состояние всей пораженной верхней конечности.

Применение двухэтапной методики коррекции лучевой девиации кисти с использованием предложенного режима distraction мягких тканей в сочетании с физиотерапией позволяет уменьшить или полностью исключить болевой синдром, предотвратить развитие сгибательных контрактур пальцев кисти и сократить сроки между этапами хирургического лечения.

Выявление TAR-синдрома требует контроля изменений показателей крови на всех этапах

лечения. Подобранный медикаментозная терапия в послеоперационном периоде с полным исключением нестероидных противовоспалительных препаратов позволяет избежать осложнений, вызванных резким снижением уровня тромбоцитов.

Таким образом, врожденная лучевая косорукость в составе различных синдромов зачастую заставляет оперирующего травматолога-ортопеда включиться в последовательность хирургических коррекций разнообразных деформаций у детей. Часто данное хирургическое лечение является не первоочередным, но позволяет восстановить функцию верхней конечности и тем самым социально адаптировать ребенка.

## Список литературы

1. Flatt AE. The Care of Congenital Hand Anomalies, 2d ed. St Louis: Quality Medical Publishing. 1994:366-410. doi: 10.1016/0266-7681(94)90269-0.
2. Lamb DW. The treatment of radial club hand, absent radius, aplasia of the radius, hypoplasia of the radius, and radial paraxial hemimelia. *Hand*. 1972;4:22-30. doi: 10.1016/0072-968X(72)90004-6
3. Urban MA, Osterman AL. Management of radial dysplasia. *Hand Clin*. 1990;6:589-605.
4. Стариков О.В. Реконструктивно-восстановительное лечение врожденной косорукости по методу Г.А. Илизарова: дис. ... канд. мед. наук. – Курган, 2002. [Starikov OV. Rekonstruktivno-vosstanovitel'noe lechenie vrozhdennoj kosorukosti po metodu G.A. Ilizarova [dissertation]. Kurgan; 2002. (In Russ).]
5. Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: ГЭОТАРТ-МЕД, 2002. [Bochkov NP. *Klinicheskaya genetika*. Moscow: GENOTART-MED; 2002. (In Russ).]
6. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. – М.: Триада-Х, 2004. [Barashnev YI, Baharev VA, Novikov PV. *Diagnostika i lechenie vrozhdennyh i nasledstvennyh zabolevanij u detej*. Moscow: Triada-X, 2004. (In Russ).]
7. Прокопович В.С., Прокопович Е.С. К вопросу об этиопатогенезе врожденной косорукости у детей / X юбилейный Российский национальный конгресс «Человек и его здоровье» (ортопедия-травматология-протезирование-реабилитация). Ноябрь 21-25, 2005; Санкт-Петербург. [Prokopovich VS, Prokopovich ES. K voprosu ob etiotopatogeneze vrozhdennoj kosorukosti u detej. (Conference proceedings) X yubilejnyj Rossijskij Nacional'nyj kongress «Chelovek i ego zdorov'e» (ortopediya-travmatologiya-protezirovanie-reabilitaciya); nov 21-25; Saint-Petersburg. (In Russ).]
8. Фищенко В.А. Врожденная и приобретенная косорукость у детей и подростков: дис. ... канд. мед. наук. – Киев, 1985. [Fishchenko VA. *Vrozhden'naya i priobretennaya kosorukost' u detej i podrostkov*. [dissertation] Kiev; 1985. (In Russ).]
9. Greenhalg KL, Howell RT, Bottani A, et al. Thrombocytopenia-absent radius syndrome: a clinical genetic study. *J Med Genet*. 2002;39:876-881. doi: 10.1136/jmg.39.12.876
10. Patel C, Silcock L, McMullan D, et al. TBX5 intragenic duplication: a family with an atypical Holt-Oram syndrome phenotype. *Eur J Hum Genet*. 2012;20(8):863-9. doi: 10.1038/ejhg.2012.16. Epub 2012 Feb 15.
11. McLaughlin D, Hajduk P, Murphy P, et al. Adriamycin - Induced models of VACTERL association. *Mol Syndromol*. 2013;4(1-2):46-62. doi: 10.1159/000345579.
12. Holt M., Oram S. Familial heart diasease with skeletal malformations. *Br Heart J*. 1960;22:236-42. doi: 10.1136/hrt.22.2.236.
13. Джонс К. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. – М.: Практика, 2011. – С. 302-305, 352-355, 376-385, 784-786. [Dzhons K. *Nasledstvennyye sindromy po Dehvidu Smitu*. Moscow: Praktika, 2011. (In Russ).]
14. Greenhalgh KL, Howell RT, Bottani A, Ancliff PJ, et al. Thrombocytopenia-absent radius syndrome: a clinical genetic study. *J Med Genet*. 2002;39:876-881. doi: 10.1136/jmg.39.12.876.
15. Hall JG, Levin J, Kuhn JP, Ottenheimer EJ, et al. Thrombocytopenia with absent radius (TAR). *Medicine*. 1969;48:411-39.
16. Прокопович В.С. Лечение врожденной косорукости при TAR-синдроме. Заболевания и повреждения верхних конечностей у детей. – Л., 1988. – С. 97-101. [Prokopovich VS. *Lechenie vrozhdennoj kosorukosti pri TAR-sindrome. Zabolevaniya i povrezhdeniya verhnih konechnostej u detej*. Leningrad; 1988. (In Russ).]
17. Hedberg VA, Lipton JM. Thrombocytopenia absent radii. A review of 100 cases. *Am J Pediatr Hematol/Oncol*. 1988;10:51-64. doi: 10.1097/00043426-198821000-00010.
18. Scott N, Oishi, Peter Carter, et al. Thrombocytopenia-absent radius syndrome: presence of brachioradialis muscle and its importance. *J Hand Surg*. 2009;34:1696-1699. doi: http://dx.doi.org/10.1016/j.jhssa.2009.06.025
19. Newbury-Ecob RA, Leanage R, Raeburn JA, Young ID. Holt-Oram syndrome: a clinical genetic study. *J Med Genet*. 1996;33(4):300-307. doi: 10.1136/jmg.33.4.300.
20. Wattanasirichaigoon D, Prasad C, Schneider G, et al. Rib defects in patterns of multiple malformations: A retrospective review and phenotypic analysis of 47 cases. *Am J Medical Genetics*. 2003;122(1):63-9. doi: 10.1002/ajmg.a.20241.
21. Solomon BD, Pineda-Alvarez DE, et al. Analysis of component findings in 79 patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet*. 2010;152:2236-2244. doi: 10.1002/ajmg.a.33572.
22. Sunagawa S, Kikuchi A, et al. Prenatal diagnosis of Holt-Oram syndrome: Role of 3-D ultrasonography *J Congenital Anomalies*. 2009;49:38-41. doi: 10.1111/j.1741-4520.2008.00211.x.
23. Muller LM, De Jong G, Van Heerden KM. The antenatal ultrasonographic detection of the Holt-Oram syndrome. *S Afr Med J*. 1985;68:313.

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

*Avdeichik N.V., Govorov A.V., Golyana S.I., Safonov A.V.*

The Turner Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics, Saint-Petersburg, Russian Federation

**Aim.** Clinical analysis of congenital radial club hand as part of some genetic syndromes as well as the optimization of methods of non-surgical and surgical treatment of patients with this pathology.

**Material and Methods.** From 2007 to 2014, we conducted a survey of 170 children with congenital radial club hand. Among them, 32 patients were diagnosed (18.8%) with different syndromes. We assessed the degree to which the radius was underdeveloped among this group of patients as well as the management features of patients according to various comorbidities.

**Results.** The assessment identified Holt–Oram syndrome in 17 children (nine boys and eight girls; 53.1%) and TAR-syndrome in nine children (four boys and five girls; 28.1%). VACTERL syndrome was detected in four male patients (12.5%) and Nagera syndrome was observed in two children (one boy and one girl; 6.25%).

**Surgical treatment of radial club hand in patients with genetic syndromes is the same as that of the patients with isolated congenital radial club hand: a single- or two-stage correction of the hand relative to the ulna with subsequent reconstruction of the rays of the hand. The duration of treatment of such patients did not significantly differ compared to the patients with isolated congenital radial club hand.**

**Conclusion.** Congenital radial club hand, identified as part of genetic syndromes, requires a comprehensive examination to diagnose comorbidities, observation, and treatment by specialists to determine the optimal age for surgical correction of the existing strain of the upper limb.

**Keywords:** congenital radial club hand, Holt–Oram syndrome, VACTERL syndrome, TAR syndrome Nagera syndrome.

### *Сведения об авторах*

**Авдейчик Наталья Валерьевна** — аспирант отделения реконструктивной микрохирургии и хирургии кисти ФГБУ «НИДОИ им. Г.И. Турнера» Минздрава России. E-mail: natali\_avdeichik@mail.ru.

**Говоров Антон Владимирович** — к. м. н., научный сотрудник отделения реконструктивной микрохирургии и хирургии кисти ФГБУ «НИДОИ им. Г.И. Турнера» Минздрава России. E-mail: agovorov@yandex.ru.

**Голяна Сергей Иванович** — к. м. н., руководитель отделения реконструктивной микрохирургии и хирургии кисти ФГБУ «НИДОИ им. Г.И. Турнера» Минздрава России. E-mail: ser.golyana@yandex.ru.

**Сафонов Андрей Валерьевич** — к. м. н., заведующий отделением реконструктивной микрохирургии и хирургии кисти ФГБУ «НИДОИ им. Г.И. Турнера» Минздрава России. E-mail: safo125@gmail.com.

**Avdeychik Natalia Valerievna** — MD, PhD student of the department of reconstructive microsurgery and hand surgery. The Turner Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics. E-mail: natali\_avdeichik@mail.ru.

**Govorov Anton Vladimirovich** — MD, PhD, research associate of the department of reconstructive microsurgery and hand surgery. The Turner Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics. E-mail: agovorov@yandex.ru.

**Golyana Sergei Ivanovich** — MD, PhD, head of the department of reconstructive microsurgery and hand surgery. The Turner Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics. E-mail: ser.golyana@yandex.ru.

**Safonov Andrey Valerievich** — MD, PhD, chief of the department of reconstructive microsurgery and hand surgery. The Turner Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics. E-mail: safo125@gmail.com.