

先天性桡骨缺如研究进展

熊飞 陈红浩 梁川 汪文博 康庆林

摘要 先天性桡骨缺如是上肢桡侧列发育不良导致的一种畸形,属于少见畸形,主要是指发育过程中部分或全部桡骨缺失,同时合并尺骨弯曲及腕、手等畸形,通过 X 线检查可作出明确诊断。该畸形对患者上肢外观和功能有重要影响,然而国际上对该畸形的治疗尚无确切指南。该文就先天性桡骨缺如研究进展作一综述。

关键词 先天性桡骨缺如;分型;治疗

DOI: 10.3969/j.issn.1673-7083.2017.02.005

先天性桡骨缺如又称桡拐手,是上肢桡侧列发育不良所导致的一种畸形,由 Petit 于 1733 年首次报道^[1]。新生儿先天性桡骨缺如发生率为 1/10 万~1/30 万,属于罕见畸形,男女发病比约为 1.5:1。先天性桡骨缺如单、双侧均可发生,单侧发生者右侧发生率约为左侧的 2 倍^[2-3]。目前先天性桡骨缺如发病机制尚不十分明确,早期诊断及干预是重建功能及外观的重要环节。

1 病因与发病机制

在胚胎发育过程中,脊椎动物附肢由体壁中胚层和外部表皮共同形成。尺、桡骨均起自中胚层组织,而在肢体发育早期对外胚层顶嵴(AER)的不良影响往往会导致畸形发生^[4],因此越来越多的学者关注到先天性桡骨缺如与 AER 的关系。Saunders^[5]通过移除鸡胚胎发育过程中的 AER,使其翅膀出现与人类先天性桡骨缺如相似的畸形。近期研究^[6]也发现,先天性桡骨缺如缺损程度与 AER 缺损范围密切相关。Warren^[7]研究发现,切除前半部分上肢胚芽后,肱骨近端及前臂桡侧发育进程受到抑制。有学者^[8]根据 Gegenbauer 理论认为,上肢由 1 个主干及 4 条辐射线组成,当由拇指 2 节指骨、第一掌骨、大多角骨、舟状骨及桡骨组成的第一辐射线在发育过程中受到抑制时,往往会导致先天性桡骨缺如发生。

从流行病学角度来看,先天性桡骨缺如是一种罕见畸形。Buck-Gramcko^[9]报道其发生率为 1/10 万~1/30 万,而它的流行趋势更倾向于散发而非遗传。Lamb^[10]对 35 个来自不同家庭的患儿进

行了临床遗传学研究,研究一直追踪到患儿的三级亲属,结果表明先天性桡骨缺如并没有特定的遗传型,即这一畸形可能并不由遗传决定。Kumar 等^[11]对上述 35 个家庭进行回顾性研究,发现其中 12 例患儿的母亲有服用镇静剂史,而其相关性尚有待探讨。肢体发育主要依赖 Hox 基因,其中 Hox A 和 Hox B 基因簇又调控着肢体的结构分化,其中的关联还需进一步研究^[12]。

2 诊断与分型

先天性桡骨缺如合并手、腕骨发育畸形的 X 线表现具有特征性,普通 X 线检查即可做出相应诊断及分型^[13]。Bayne 分型将先天性桡骨缺如分为 4 型:Ⅰ型,桡骨远端发育不全;Ⅱ型,桡骨远端及近端均发育不全;Ⅲ型,桡骨局部缺如;Ⅳ型,桡骨完全缺如^[1-4,12]。Heikel 分型亦将其分成 4 型:①Ⅰ型(桡骨远端短缩),桡骨远端骺板存在但发育延迟,近侧骺板发育正常,桡骨仅轻微短缩,尺骨不弯;②Ⅱ型(桡骨发育不全),远端及近侧骺板均存在但发育延迟,导致桡骨中度短缩,尺骨变粗呈弓形;③Ⅲ型(桡骨部分缺损),近端、中间或远端桡骨缺如,远侧 1/3 缺如最常见,腕桡偏,尺骨变粗呈弓形;④Ⅳ型(桡骨完全缺损),尺骨远端向桡侧形成假关节,尺骨短缩呈弓形^[14]。相比之下,Bayne 分型比 Heikel 分型更为简洁实用,为更多学者所接受,更有利于外科手术方案的制定。

如前所述,先天性桡骨缺如并非单一的桡骨畸形,而是上肢桡侧列发育障碍的一组畸形,因此往往合并患侧拇指发育不良及其他器官发育畸形,且合并的畸形多种多样^[15]。Kozin^[16]报道,先天性桡骨缺如常伴有泌尿生殖系统、心血管系统、造血系统和骨骼系统其他部分发育异常。这可能是因为先天性

桡骨缺如主要发生在胚胎发育第 4~7 周^[17-18], 这期间相关组织器官发育过程也受到影响, 从而表现出不同程度的畸形及症状。需要特别提出的是, 各种合并畸形在先天性桡骨缺如中的发病率并无确切研究数据^[17-18]。

3 治疗

患者一旦确诊为先天性桡骨缺如, 应当立即采取相应治疗措施, 治疗方法包括保守治疗和手术治疗^[14]。先天性桡骨缺如的治疗目标是外观及功能的恢复, 即矫正前臂桡偏畸形, 尽可能保留腕部功能, 促使前臂在正常位置发育, 最终保持良好的外形及较好的社会适应能力。对不同年龄、不同畸形程度的先天性桡骨缺如患者, 应当有不同的治疗策略。

3.1 保守治疗

先天性桡骨缺如保守治疗主要包括: ①通过石膏及夹板将患肢关节固定于功能位; ②不断进行日常生活必备技能的功能训练, 争取提高抓和捏的能力。此外, 还可以采取定期按摩的方式防止桡侧挛缩等^[19]。Banskota 等^[19]的研究中纳入 27 例先天性桡骨缺如患者共 35 个患肢, 其中 29 个患肢采用保守治疗的方法, 通过观察认为以下 4 种情况需采用保守治疗: ①患者年龄较小, 难以长期依从治疗; ②手术治疗将损害肘关节功能; ③患者及其家庭不希望手术治疗; ④将保守治疗作为术前预防措施。实施保守治疗需要理疗师及矫形外科医师共同配合, 指导患者及其家庭完成。当保守治疗效果不佳时, 则需考虑手术治疗。

3.2 手术治疗

先天性桡骨缺如有诸多手术方案, 根据病情以及对预期效果期望值的不同可以采用不同方案。手术方案的选择多由医生依据临床经验决定, 主要包括尺骨截骨术、骨移植术、尺骨中心化以及关节融合术等^[20]。多数学者倾向于尽早治疗, 患儿出生后 6 周~6 个月便可实施手术, 不应拖延至 2 岁以后。

3.2.1 尺骨截骨术

尺骨截骨术治疗先天性桡骨缺如已有很多报道。柯楚群等^[21]报道采用 Bifurcation 法矫正先天性桡骨缺如, 即将桡侧软组织松解, 尺骨远端纵向分叉“V”字成型, 将腕骨嵌插其中并融合, 从而矫正桡偏畸形。该法通过软组织松解及尺骨截骨使患者外观及功能得到相应恢复。然而, 不论何种截骨方式, 最终治疗效果均不乐观。Bifurcation 法会影响尺骨远端生长线, 造成尺骨发育障碍, 其余各法也只能使

病情得到暂时改善, 再度恶化仍不可避免。尽管如此, 这一术式仍成为其他治疗方法的前期准备手段。

3.2.2 骨移植术

采用骨瓣取代缺如的桡骨也被相当数量的矫形外科专家推荐, 而对于选择何种供区, 术者也有不同选择。Lamb^[10]选用胫骨进行移植, Gay 等^[22]选用尺骨进行移植, 而更多的术者选用腓骨近端骨骺进行移植。但 Lamb^[10]报道, 采用腓骨近端骨骺移植治疗 18 例平均年龄 9 岁的先天性桡骨缺如患者, 所有患者术后均出现不同程度的畸形复发, 因此认为该术式无效, 不应再被采用。但近年 de Jong 等^[23]回顾了以往手术方案及预后总结出游离第二跖趾关节并重建腕掌关节的方案, 并认为这一方案既可以使腕关节获得稳定, 又可预防腕关节背伸畸形复发, 并且保护了尺骨远端骨骺, 解决了以往传统术式高复发率及对骨骺潜在损伤等问题。

3.2.3 尺骨中心化

尺骨中心化是近年来报道较多且疗效肯定的手术方式, 其方法是切除腕骨中央的舟骨及部分头状骨, 尺骨远端成型后插入腕关节中央骨列缺损处^[24]。杨益宏等^[25]报道, 对 5 例先天性桡骨缺如患者 7 个患肢采用该法治疗, 取得了较好的预后。Thirkannad 等^[26]则将尺骨中心化与 Ilizarov 技术结合使用。而 Saini 等^[27]在尺骨中心化内固定之前, 先将桡侧软组织进行松解以期获得更好的预后。但 Manske 等^[28]研究发现, 尺骨中心化的确可以优化腕关节骨列, 而术前松解仅使得中心化更加便利, 并不能减少复发情况, 甚至与最终更严重的桡偏有关。尺骨中心化的主要问题在于尺骨远端成型过程中会累及尺骨远端骨骺, 从而影响尺骨发育, 同时由于腕关节骨列改变, 腕关节活动也受到一定程度影响^[29]。而 Shariatzadeh 等^[30]对接受尺骨中心化患者进行长期随访, 结果显示尽管患者在术后一段时间内均有不同程度的复发, 但尺骨中心化仍可作为治疗先天性桡骨缺如较为标准的治疗方法。

3.2.4 关节融合术

一般将腕关节融合术作为治疗先天性桡骨缺如的最终方法。当患者生长发育停止后, 融合腕关节可以矫正畸形并使腕关节获得稳定, 然而腕部将丧失活动性。李岩峰等^[31]报道 1 例 22 岁男性患者, 右侧先天性桡骨缺如 Bayne 分型Ⅲ型合并右侧舟状骨、大多角骨和第一掌骨完全缺如, 且右拇指为悬浮拇, 若采用尺骨中心化治疗, 腕关节面难以得到匹

配,腕关节畸形及不稳会严重干扰手指功能,故选择腕关节融合术,该术式同时实现了桡偏畸形矫正,伸屈肌腱平衡,还增强了手部力量。对于严重畸形的成年患者,尺骨截骨联合腕关节融合术可明显改善患者生活质量^[32]。但该术式最大的缺点在于手术一般在 12 岁以后实施,这意味着将彻底改变原有的手部活动习惯,会带来稍许不便,而若是双侧患病,腕关节融合对其日后生活的改善并不如尺骨中心化^[18]。

3.2.5 治疗新思路

除了上述较为经典的 4 种手术方法之外,随着医疗技术的更新,先天性桡骨缺如又有了许多新的治疗方法。有学者^[33]通过安装 Ilizarov 环形支架矫正先天性桡骨缺如患者腕关节及前臂畸形,或作为其他手术方法的前期准备。Rozbruch^[34]报道应用 Ilizarov 技术及 Taylor 支架治疗先天性桡骨缺如,治疗时将 1 套三环 Taylor 支架分别安装于掌骨、腕部远端以及前臂近端,位于掌骨和腕部远端的支架主要矫正前臂桡偏,而腕部及前臂近端支架则用于延长桡骨,通过两方面矫正,使腕关节重获稳定,同时也推迟甚至避免了腕关节融合及肌腱转位等不良后果。

此外,Paley 等^[35]在治疗先天性桡骨缺如时采用腕骨尺侧化的方法,手术通过掌侧入路将整个腕骨转移至尺骨尺侧,同时游离豌豆骨及尺侧腕屈肌并将其移至腕背侧,该方法不仅防止了畸形的复发,而且将屈腕肌力转化为伸腕肌力,使腕功能得到极大恢复。

4 结语

先天性桡骨缺如是一种较为罕见的先天性畸形,临床上常根据 Bayne 分型将其分为 4 型。I 型常无需治疗,II 型采用保守治疗,而 III、IV 型则需采用手术治疗,目前使用较多的术式是尺骨中心化。对具体病例,临床医生应根据自身经验选择合适的治疗手段,无论是保守治疗还是手术治疗,其目的都在于尽可能地恢复前臂外形及长度,重建稳定性,甚至恢复腕关节活动度,实现拇指对掌,维持伸屈肌腱平衡。先天性桡骨缺如的研究才刚刚开始,越来越多的病例报道及术式报道为治疗这一疾病提供了更多方向,但同时也提示需要制定更加明确有效的手术指南,以获得更好的治疗效果。

参 考 文 献

[1] Kadhim M, Davidson RS. Radial Clubhand [M].

Switzerland: Springer International Publishing, 2015:1-7.
 [2] Solomon L, Warwick DJ, Nayagam S. Apley's System of Orthopaedics and Fractures[M]. 8th ed. London: Arnold, 2001:386-388.
 [3] Walia J, Singh R, Shaleen S, et al. Radial club hand: a case report[J]. Indian J Orthop, 2006, 40(4):267-268.
 [4] Poornima CS, Pratibha K, Rao MP. Radial club hand: a congenital hand anomaly[J]. Natl J Clin Anat, 2013, 2(3): 162-165.
 [5] Saunders JW. The proximo-distal sequence of origin of the parts of the chick wing and the role of the ectoderm[J]. J Exp Zool, 1948, 108(6):628-668.
 [6] Bauer AS, Bednar MS, James MA. Disruption of the radial/ulnar axis: congenital longitudinal deficiencies[J]. J Hand Surg Am, 2013, 38(11):2293-2302.
 [7] Warren AE. Experimental studies on the development of the wing in the embryo of Gallus domestics[J]. Am J Anat, 2005, 54(3):449-485.
 [8] 李世民. 临床骨科学[M]. 天津:天津科学技术出版社, 1998:757-758.
 [9] Buck-Gramcko D. Congenital malformations of the hand and forearm[J]. Chir Main, 2002, 21(2):70-101.
 [10] Lamb DW. Radial club hand. A continuing study of sixty-eight patients with one hundred and seventeen club hands[J]. Bone Jt Surg Am, 1977, 59(1):1-13.
 [11] Kumar MK, Suman SK. Radial club hand: a neglected case[J]. J Clin Diagn Res, 2011, 5(7):1458-1460.
 [12] Bayne LG, Klug MS. Long-term review of the surgical treatment of radial deficiencies[J]. Hand Surg, 1987, 12(2): 169-179.
 [13] Siddiqui YS, Abbas M, Khan AQ, et al. A child with congenital longitudinal radial deficiency. Congenital radial club hand[J]. Saudi Med J, 2011, 32(2):199-200.
 [14] Salati SA, Rabah SM. Congenital isolated right radial club hand[J]. Libyan J Med, 2010, 5(1):432.
 [15] Khalid S, Faizan M, Alam MM, et al. Congenital longitudinal radial deficiency in infants: spectrum of isolated cases to VACTERL syndrome[J]. J Clin Neonatol, 2013, 2(4):193-195.
 [16] Kozin SH. Upper-extremity congenital anomalies[J]. J Bone Joint Surg, 2003, 85(8):1564-1576.
 [17] Holtslag I, Van WI, Hartog H, et al. Long-term functional outcome of patients with longitudinal radial deficiency: cross-sectional evaluation of function, activity and participation[J]. Disabil Rehabil, 2012, 35(16):1401-1407.
 [18] Vaishya R, Agarwal AK, Vijay V, et al. Single-stage management of a neglected radial club hand deformity in an adult[J]. BMJ Case Rep, 2015, 2015:1-4.
 [19] Banskota AK, Bijukachhe B, Rajbhandary T, et al. Radial club hand deformity: the continuing challenges and controversies[J]. Kathmandu Univ Med J, 2005, 3(1):30-34.

- [20] Wahab S, Khan RA, Sherwani M. Radial club hand: a case report and review of literature[J]. *Bombay Hosp J*, 2008, 51(1):94-96.
- [21] 柯楚群,林英权,黄新宇. 介绍一种治疗先天性桡骨缺如的手术方法[J]. *中国矫形外科杂志*, 2000, 7(2):204-205.
- [22] Gay A, Louis ML, Chabaud M, et al. Free vascularized fibular flap in distal radius reconstruction[J]. *Chir Main*, 2010, 29(Suppl 1):S42-S48.
- [23] de Jong JP, Moran SL, Vilkkki SK. Changing Paradigms in the treatment of radial club hand: microvascular joint transfer for correction of radial deviation and preservation of long-term growth[J]. *Clin Orthop Surg*, 2012, 4(1):36-44.
- [24] Rojano R, Baghdadi T. Congenital radial club hand: results of centralization in 10 cases[J]. *Acta Medica Iranica*, 2000, 43(1):468-470.
- [25] 杨益宏,王振汉,宋明辉. 尺骨中心化治疗先天性桡骨缺如[J]. *中国矫形外科杂志*, 2012, 20(23):2198-2199.
- [26] Thirkannad SM, Burgess RC. A technique for using the Ilizarov fixator for primary centralization in radial clubhand[J]. *Tech Hand Up Extrem Surg*, 2008, 12(2):71-78.
- [27] Saini N, Patni P, Gupta S, et al. Management of radial clubhand with gradual distraction followed by centralization[J]. *Indian J Orthop*, 2009, 43(3):292-300.
- [28] Manske MC, Wall LB, Steffen JA, et al. The effect of soft tissue distraction on deformity recurrence after centralization for radial longitudinal deficiency[J]. *J Hand Surg Am*, 2014, 39(5):895-901.
- [29] Damore E, Kozin SH, Thoder JJ, et al. The recurrence of deformity after surgical centralization for radial clubhand[J]. *J Hand Surg Am*, 2000, 25(4):745-751.
- [30] Shariatzadeh H, Jafari D, Taheri H, et al. Recurrence rate after radial club hand surgery in long term follow up[J]. *J Res Med Sci*, 2009, 14(3):179-186.
- [31] 李岩峰,蔡培华. 成人桡侧列先天缺如一例[J]. *中华手外科杂志*, 2015, 31(6):470.
- [32] Meena DK, Thalanki S, Sharma SB. Wrist fusion through centralisation of the ulna for recurrent giant cell tumour of the distal radius[J]. *J Orthop Surg*, 2016, 24(1):84-87.
- [33] Wall LB, Ezaki M, Oishi SN. Management of congenital radial longitudinal deficiency: controversies and current concepts[J]. *Plast Reconstr Surg*, 2013, 132(1):122-128.
- [34] Rozbruch SR. Radial Clubhand Correction with Radius Lengthening Using the Ilizarov/TSF[M]. Switzerland: Springer International Publishing, 2015:1-6.
- [35] Paley D, Robbins CA. Ulnarization as Treatment for Radial Clubhand (RCH)[M]. Switzerland: Springer International Publishing, 2015:1-11.

(收稿:2016-10-28;修回:2017-03-01)

(本文编辑:杨晓娟)