

© Группа авторов, 2013.

УДК [616.714.1-007.249+616.71-007.274]-053.2-08

Современное представление об акроцефалосиндактилии у детей (по данным литературы)

И.В. Шведовченко, А.А. Бардась, А.В. Минькин, А.А. Кольцов

The current view of views acrocephalosyndactyly in children (a review of literature)

I.V. Shvedovchenko, A.A. Bardas', A.V. Min'kin, A.A. Kol'tsov

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Санкт-Петербургский научно-практический центр медико-социальной экспертизы, протезирования и реабилитации инвалидов им. Г.А. Альбрехта»
Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации, г. Санкт-Петербург, Россия
(генеральный директор - д.м.н., профессор И.В. Шведовченко)

На основе литературных данных раскрывается определение понятия акроцефалосиндактилии, приводятся данные о частоте указанного порока, этиопатогенезе, наиболее употребительные классификации. Рассматриваются методы оперативного лечения имеющихся деформаций кистей и стоп, используемые для этой цели технологии.

Ключевые слова: акроцефалосиндактилия, частота порока, классификация, методы лечения.

The definition of acrocephalosyndactyly conception evaluated on the basis of literature data, the data of the mentioned abnormality incidence, its etiopathogenesis presented, as well as the most common classifications. The techniques of surgical treatment of the hand and feet developed deformities considered, and also the used technologies for their treatment.

Keywords: acrocephalosyndactyly, the abnormality incidence, classification, techniques of treatment.

ВВЕДЕНИЕ

По данным ВОЗ (1967), из каждых 10 000 новорожденных у 13-18 детей выявляются дефекты опорно-двигательного аппарата [6], удельный вес указанных вариантов врожденных пороков довольно высок среди патологии других систем человеческого организма. В последнее время в России, как и во всем мире, отмечается рост числа детей с врожденными аномалиями развития, как наследственными, так и ненаследственными [5, 9]. Причем комбинированные дефекты, к которым относится и акроцефалосиндактилия, часто приводят к инвалидности, поэтому вопросы лечения и реабилитации данного контингента больных имеют не только медицинское, но и социальное значение.

Определение понятия акроцефалосиндактилии

Впервые клиническая характеристика порока была дана Wheaton в 1894 г., Е. Apert в 1906 году определил данную патологию как врожденный синдром [15, 46].

Под акроцефалосиндактилией на сегодняшний день понимают группу редких наследственных синдромов, основными признаками которых являются акроцефалия, черепно-лицевые аномалии и синдактилия кистей и стоп.

Среди врожденных черепно-лицевых деформаций около 30 % приходится на краниостенозы. Акроцефалия («башенный череп») – следствие раннего синостоза (краниосиностоза или краниостеноза) многих швов черепа (рис. 1) – коронарных, чешуйчатых и других [10].



Рис. 1. Внешний вид ребенка с акроцефалией

В литературе часто можно встретить различную, а иногда и противоречивую информацию об изменениях костей черепа при акроцефалосиндактилии.

D. Leibek и С. Olbrich [30] описывали патологию как преждевременный синостоз венечного шва (акроцефалия, высокий шпильевидный череп), стреловидного шва (скафоцефалия) или других швов.

В противоположность предыдущим авторам, Х.А. Калмакаров, Н.А. Рабухина, В.М. Безруков [3] указывали на стенозирование всех черепных швов, за исключением венечных, что, по их мнению, приводит к преимущественному росту черепа в высоту, череп приобретает башенную форму и остается узким в переднезаднем и поперечном направлениях, лоб и затылок широкие и плоские.

Д.Е. Колтунов [4] изменения со стороны черепа описывал как коронарный краниостеноз, приводящий к акроцефалии, брахицефалии, туррибрахицефалии. Синостозированию подвергаются также сагиттальные, ламбдовидные, лобно-основные швы. Редкая аномалия в виде трилистника найдена приблизительно у 4 % младенцев. Основание черепа уменьшено в размерах и частично асимметрично, передняя черепная ямка короткая. Передний и задний роднички увеличены в размерах и не зарощены.

Черепно-лицевые аномалии, характерные для акроцефалосиндактилии, также весьма разнообразны: глазной гипертелоризм из-за увеличения размеров решетчатого лабиринта, широкий корень носа, западающая переносица [10]; щелевидный нос, плоские глазницы, экзофтальм из-за уменьшения глубины орбит [30]; птоз верхних век и косоглазие [3], антимонголоидный разрез глаз, недоразвитие верхней челюсти, нарушение соотношения зубных рядов, выступающие из ряда верхние зубы, сверхкомплектные зубы (рис. 2, а, б) и выступающие альвеолярные гребни [4]; короткие скуловые дуги, мелкие скуловые кости, в связи с чем отмечается относительный нижнечелюстной прогнатизм, аркообразное небо, твердое небо короче, чем в норме, мягкое небо – длиннее и толще, верхнечелюстная дуга имеет V-образную форму.



Рис. 2. Расщелина твердого неба (а), сверхкомплектные зубы; нарушение соотношения зубных рядов (б)

Вторым важным постоянным признаком является сложная форма синдактилии I-V или II-V пальцев кисти (рис. 3) с конкресценцией в области дистальных концов (встречается в 50 % случаев) [20]. Сращение также может быть на уровне средних фаланг и даже пястных костей [21]. Одним из характерных симптомов является симфалангизм – гипоплазия или аплазия межфаланговых суставов, клинически выражающиеся ограничением движений в пальцах кисти. Некоторые авторы описывали постаксиальную полидактилию кисти при данном пороке [14]. Отмечающиеся сразу после рождения сгибательные контрактуры пальцев резко прогрессируют с ростом ребенка.



Рис. 3. Сложная синдактилия кистей

Помимо вышеуказанных деформаций отмечаются ограничение движений в плечевых суставах, сгибательные контрактуры локтевых суставов.

Достаточно типично двустороннее поражение стоп – тотальная синдактилия I-V пальцев, изменения плюсневых костей (рис. 4).

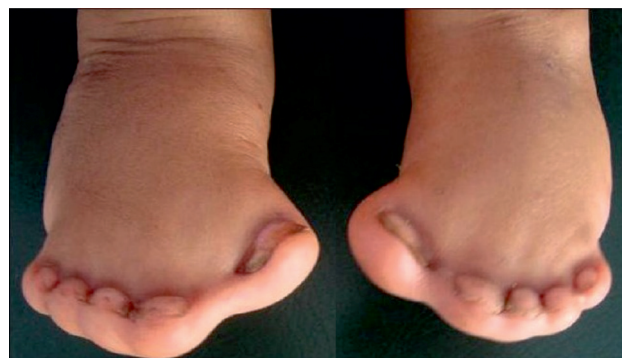


Рис. 4. Сложная синдактилия стоп

Из дополнительных пороков, сочетающихся с акроцефалосиндактилией, выявлены гипергидроз, а также акнеформные элементы, расположенные на лице, груди, спине, руках [4, 28], сращение шейных позвонков, чаще C₅-C₆, у 68 % детей [28]. Реже встречаются пороки развития сердца (дефект межжелудочковой перегородки, несращенный Боталлов проток, стеноз легочной артерии, коарктация аорты, декстракардия, тетрада Фалло, эндокардиальный фиброзластоз), отмечающиеся у 10-20 % больных.

Аномалии мочеполовой системы (поликистоз почек, добавочные почечные лоханки, гидронефроз, стеноз шейки мочевого пузыря, двурогая матка, атрезия влагалища, увеличенные большие половые губы, клиторомегалия, крипторхизм) выявлены у 9,6 % па-

циентов. Пороки развития желудочно-кишечного тракта (пилоростеноз, атрезия пищевода, эктопия заднего прохода, частичная атрезия или недоразвитие желчного пузыря) встречаются у 1,5 %, дыхательных путей (аномальные хрящи трахеи, трахеопищеводные свищи, легочная аплазия, отсутствие средней доли легкого, отсутствующие междолевые борозды) – в 1,5 % случаев. Отмечен альбинизм кожи вокруг глаз, который сочетается со светлым оттенком кожи и волос и может проявляться просвечиванием радужной оболочки (альбинизм) и фотофобией [4, 15, 22, 28].

Классификация акроцефалосиндактилии

Классификации акроцефалосиндактилии, представленные в доступной литературе, достаточно противоречивы и, в основном, встречаются двух типов: по синдромам и по вариантам деформации кистей.

Так, например, McKusick [31] представил шесть форм данного порока по синдромальному признаку:

- тип 1 – Apert синдром;
- тип 2 – Apert-Crouzon или Vogt синдром;
- тип 3 – Saethre-Chotzen синдром;
- тип 4 – Mohr синдром;
- тип 5 – Waardenburg синдром;
- тип 6 – Pfeiffer синдром.

И.В. Шведовченко и соавт. [13] подразделили акроцефалосиндактилию на 2 группы по наличию полидактилии.

1. Среди вариантов с полидактилией авторы выделили синдромы Карпентера, Гудмана, Ноака, Сакати (табл. 1);

2. Среди синдромов без полидактилии – Апера, Апера-Крузона, Пфайффера, Сетре-Хотцена (табл. 2).

Частота акроцефалосиндактилии

В связи с использованием разносторонней терминологии при определении понятия «acrocephalosyndactyly» по данным литературы мы столкнулись с большим диапазоном частоты этой патологии у различных авторов.

S.H. Verma et al. [43] описывали указанный порок как один случай на 50 000 новорожденных.

М.М. Толарова и соавторы [41] сообщили, что по результатам Калифорнийской программы мониторин-

га врожденных заболеваний за период 1983 по 1993 г. было идентифицировано 33 новорожденных с акроцефалосиндактилией типичной формы, данные были дополнены 22 случаями, описанными в Центре краниофасциальных пороков (Сан-Франциско). Частота, определенная на основании этих данных, составила 31 случай на 12,4 млн. живорожденных.

Большинство описанных в литературе наблюдений – это спорадические случаи и являются следствием новых мутаций, однако в литературных источниках имеются описания семейных случаев с полной пенетрантностью.

А.А. Weech описал мать и дочь [46], Van den Bosch, по данным С.Е. Blank [17], описал типичную картину у матери и сына. В.Р. Rollnick описал больных отца и дочь, что явилось первым примером передачи по отцовской линии [36].

Генетическая характеристика акроцефалосиндактилии

Наследование большинства синдромов, в том числе Апера, Пфайффера, Апера-Крузона, Сетре-Хотцена, Сакати – аутосомно-доминантное; доказан аутосомно-рецессивный тип наследования синдрома Карпентера. Как правило, дети с акроцефалосиндактилией рождаются вследствие мутации de novo у немолодых родителей, поэтому вероятность рождения повторно больного ребенка у здоровых родителей составляет 2 % и соответствует среднепопуляционной частоте. У человека с одним из указанных вариантов заболевания риск рождения больного ребенка составляет 50 % для доминантного и 25 % – для рецессивного типа наследования. Однако эти дети крайне редко вступают в брак и заводят потомство в связи с частой социальной неадаптированностью из-за грубых косметических дефектов и задержки психического развития, а также в связи с ранней смертью из-за декомпенсации, обусловленной пороками развития головного мозга. Это объясняет тот факт, что подавляющее большинство зарегистрированных случаев заболевания являются спорадическими [4, 21, 43].

Ген синдрома Апера локализован на длинном плече хромосомы 10, локусе 10q26 [4]. При возникновении мутации в локусе данного гена развивается синдром Апера [40]. В норме этот ген кодирует один из рецепторов фактора роста фибробласта (FRFR 2).

Таблица 1

Варианты ортопедических нарушений при синдромах с полидактилией (по данным литературы)

№	Синдром	Полидактилия	Варианты синдактилии	Другие деформации скелета
1	Карпентера	удвоение 1-го пальца на кистях и стопах	синдактилия 3-4 пальцев кистей, пальцев стоп	вальгусная и варусная деформация нижних конечностей
2	Сакати	различные варианты полидактилии	синдактилия стоп и кистей в различных сочетаниях	укорочение бёдер, недоразвитие берцовых костей
3	Гудмана	то же	синдактилия стоп и кистей в различных сочетаниях	ульнарная девиация кистей, клино- и камптодактилии
4	Ноака	то же	синдактилия 2-3-4 пальцев кистей и стоп	

Таблица 2

Варианты ортопедических нарушений при синдромах без полидактилии (по данным литературы)

№	Синдром	Полидактилия	Варианты синдактилии	Другие деформации скелета
1	Апера	–	синдактилия всех пальцев кистей и стоп	радиальная клинодактилия 1-го пальца кисти, клинодактилия 1-ых пальцев стоп, радиоульнарный синостоз
2	Апера-Крузона	–	синдактилия 2-4 пальцев	то же
3	Пфайффера	–	синдактилия 2-5 пальцев	клинодактилия 1-го пальца кистей, чаще ульнарная
4	Сетре-Хотцена	–	синдактилия 2-3 пальцев кистей и стоп кожная	расщепление дистальных фаланг 2-3 пальцев кистей, отсутствие 1-ой плюсневой кости, брахидактилия

Мутация алели в основной части Ig III домена FGFR2 характерна для синдромов Pfeiffer, Jackson-Weiss, для которых пороки развития конечностей меньше, чем у синдрома Апера [23, 26].

Для синдрома Крузона, по данным Н. Pachajoa, C.A. Rodriguez [32], характерен аутосомно-доминантный тип наследования с полной пенетрантностью. Мутация в FGFR2, отнесенная в хромосомный локус 10q25-10q26, в 30-60 % случаев является спорадической и представляет новые мутации. В исследовании, проведенном R.J. Gorlin et al., новые мутации, связанные со старшим возрастом родителей, играют значительную роль в этиологии этого синдрома.

Min Young Lee et al. [29] – мутация фактора роста фибробластов рецептора 1 (FGFR1) гена или генов FGFR2 может привести к Пфайффер-синдрому. Также этими авторами описан случай синдрома Pfeiffer с новым с833_834GC> TG мутации (кодирование Cys278Leu) в FGFR2 гене.

W. Reardon et al. [34] описал мутацию 7p21.2, характерную для синдрома Saethre-Chotzen, а C.S. Reid et al. [35] считает, что для этого синдрома характерна мутация 7p22.

Лечение акроцефалосиндактилии

При анализе литературы относительно оптимального возраста оперативного лечения детей со сложными формами синдактилии кисти выявилось, что до недавнего времени существовало два противоположных мнения по этому вопросу. Так, З.К. Забегальская, З.Д. Бочкарева [2], В.Л. Андрианов с соавторами [1] придерживаются оптимального срока лечения в 4-6 лет, считая, что при операциях в более раннем возрасте из-за недостатка кожи ребенка для пластики в дальнейшем происходит формирование грубых рубцов, приводящих к деформациям пальцев. В.А. Моргун, А.Н. Алпатов [7] производили разделение пальцев в 2-3-летнем возрасте только в случае их неравномерного роста, в остальных вариантах оптимальным сроком считается возраст 5-6 лет.

К настоящему времени большинство хирургов считают оправданным лечение синдактилии в раннем детском возрасте, предполагая начинать разделение пальцев с шестимесячного возраста, завершив оперативное лечение уже к 3 годам.

Кожа маленького ребенка вполне сформирована, отличается хорошим кровоснабжением, эластичностью, мобильностью и высокой регенеративной способностью [28], а возникновение деформаций, связанных с ростом пальцев, ведет к необратимым костным изменениям самих фаланг [8, 13, 24]. S. Guzanin et al. [27] описали опыт оперативного устранения синдактилии у детей с синдромом Апера; с 1953 года вплоть до 1998 года они проводили оперативное лечение в 3-5 лет, а с 1998 года начали выполнять данные вмешательства с возраста 3-6 мес. У второй группы отмечен лучший функциональный результат, меньший объем интраоперационных действий за счет менее выраженных вторичных деформаций пальцев.

Что касается оперативного лечения сложной синдактилии стоп, то каких-либо определенных сроков начала оперативного лечения имеющейся патологии стоп в доступных публикациях не найдено.

Методы оперативного лечения синдактилии кистей

Анализ литературных источников выявил достаточно большое количество работ, посвященных разнообразным методикам устранения синдактилии с приме-

нением местной и комбинированной кожной пластики.

Нами проведена попытка структурировать проводимые оперативные вмешательства:

Разделение сращенных пальцев без устранения сопутствующих деформаций:

1. **Одномоментное** – разделение всех 10 пальцев обеих кистей [23];

2. **Поэтапное разделение сращения** – начинали с разделения 1-2 и 4-5 пальцев. Следующим этапом освобождали 2-ой палец и, в последнюю очередь, устраняли синдактилию 3-4 пальцев, как наиболее сложную [12, 48];

Разделение пальцев производилось [8, 33]:

1) зигзагообразными разрезами на тыльной и ладонной поверхностях;

2) линейным – на тыльной и зигзагообразным на ладонной поверхности;

3) линейными с дополнительными косыми разрезами на ладонной поверхности;

4) линейными на тыльной и ладонной поверхностях.

Формирование межпальцевой складки, по данным литературы, предлагали с помощью:

1) дорзального или вентрального прямоугольного лоскута (способ Bauer) [33];

2) дорзального или встречных треугольных лоскутов (способ Cronin) [25];

3) дорзального языкообразного лоскута (способ Oldfield) [8];

4) L. Simun производил пластику складки с помощью двух встречных W-образных лоскутов, сформированных на волярной и дорзальной сторонах кисти [8];

5) M.M. Sherif, N. Savaci et al. [37, 38] закрывали межпальцевую промежутку двумя реверсированными V-Y-образными лоскутами, которые формировали на тыльной и дорзальной поверхностях кисти.

Закрытие боковых поверхностей пальцев наиболее часто производили:

1) толстыми расщепленными трансплантатами [11, 25, 33];

2) R.M. Zucker et al. [49] после разделения III-IV пальцев при синдроме Аперта использовали стебельчатый паховый лоскут, которым закрывали 3 палец;

3) S.J. Withey et al. [47] предлагали «открытую пальцевую методику» при устранении синдактилии – после создания межпальцевой складки и частичного закрытия боковых поверхностей пальцев местными тканями оставшиеся раневые дефекты оставляли открытыми в расчете на самостоятельную эпителизацию.

Разделение пальцев с предварительной подготовкой

С целью получения необходимых запасов местных тканей для закрытия боковых поверхностей пальцев при различных формах врожденной синдактилии кисти некоторые хирурги применяли двухэтапный метод устранения синдактилии с использованием дистракционного аппарата. Первый этап данной методики заключался в дозированном разведении сращенных пальцев в аппарате внешней фиксации в течение 4-5 недель по 1-2 мм/сут. Темп дистракции определялся клинически (болевым синдром, цвет кожных покровов) и с помощью чрескожной оксигенометрии [39]. В результате этого в межпальцевом промежутке образовался достаточный запас мягких тканей. Вторым этапом про-

изводили разделение пальцев с помощью линейных разрезов и формированием межпальцевого промежутка встречными тыльно-ладонными лоскутами по типу «ласточкиного хвоста».

Для растяжения межпальцевого промежутка при синдактилии I-II пальцев C.J. Coombs, K.L. Mutimer, G. Foucher et al. [19] использовали тканевой экспандер. Последний вшивался в тыльную область промежутка, наполнялся физиологическим раствором (до 5-7 мл). Затем, через 4-6 недель, производили устранение синдактилии с пластикой местными тканями.

Несмотря на то, что методика внутреннего или наружного растяжения формирует запас местных тканей, что важно для создания полноценного межпальцевого промежутка, особенно при синдактилии I-II пальцев, кожный регенерат претерпевает изменения, которые носят название «дистракционной болезни». Клинически это проявляется равномерной отечностью, умеренной гиперемией, повышенной кровоточивостью, легкой ранимостью и более длительным заживлением послеоперационных швов. Применение данной методики, особенно у детей с тотальными, костными синдактилиями, приводило к образованию плотных гипертрофических рубцов с формированием контрактур [11, 24].

Устранение синдактилии с удалением одного из центральных лучей и использование его кожи для пластики

S. Guzanin et al. [27] для закрытия межпальцевого промежутка II и IV пальцев местными тканями при устранении синдактилии производили ампутацию III пальца на уровне пястно-фалангового сустава.

Таким образом, практически вся найденная литература посвящена различным вариантам кожной пластики при врожденной синдактилии кисти. Работы, в которых бы указывалось на дифференцированный подход к выбору методики хирургической коррекции деформаций, сопровождающих сложные формы данной патологии, крайне немногочисленны.

Устранение деформации пальцев при устранении синдактилии

H.G. Thomson [42] указывал на необходимость устранения осевых дефектов во время разделения

пальцев при сложной синдактилии кисти путем ротационных и угловых остеотомий.

Поэтапное устранение: первый этап – устранение деформации пальцев, вторым этапом устранение синдактилии пальцев.

Различные варианты корригирующих операций на костно-суставном и сухожильно-связочном аппарате предложены И.В. Шведовченко [12, 13] при устранении вторичных деформаций пальцев и рецидивов синдактилии кисти с дифференцированным подходом к вмешательствам в зависимости от вида деформации. Автором использовался двухэтапный способ оперативного лечения сложных форм врожденной синдактилии, на первом этапе которого производилось разделение сращений, ликвидация всех компонентов деформации пальцев (клинодактилии 1 пальца, трехфаланговых пальцев, конкресценции пястных костей, симфалангизма) с последующим их сшиванием в правильном положении. Вторым этапом (через 5-6 недель) устранялась синдактилия вновь сращенных пальцев с комбинированной кожной пластикой.

Методы оперативного лечения патологии стоп при акроцефалосиндактилии

В доступной литературе выявлено достаточно небольшое число публикаций, посвященное оперативному лечению патологии стоп. Так, в статье J.A. Fearon [23] указывается на оперативное лечение стоп, автором прооперировано 22 пациента, которым разделялась синдактилия 10 пальцев кистей и стоп в 2 этапа. По результатам исследования получен хороший косметический результат.

E.D. Collins et al. [18] указывали, что оперативное лечение на стопе может проводиться только с профилактической целью и направлено на облегчение подбора обуви.

Stephane Guero [26] использовал остеотомию по Weil, обычно второй плюсневой кости с целью перераспределения нагрузки на стопе (выведение из-под нагрузки головки плюсневой кости) и, по результатам его исследования, ребенок в дальнейшем переходит к обычной обуви, не испытывая трудностей при подборе последней.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Анализ литературных данных подтвердил, что, несмотря на тяжесть клинических проявлений, вопросы лечения сложных форм синдактилии кисти и патологии стоп у детей с акроцефалосиндактилией до настоящего времени остаются недостаточно изученными, нуждаются в более тщательном анализе и требуют углубленного подхода к попытке их решения.

Литература, посвященная акроцефалосиндактилии, малочисленна и представляет, в основном, описание единичных случаев клинической картины и оперативного лечения детей с этой патологией.

Отсутствует тератологический ряд этого врожденного порока, подробное клинико-рентгенологическое описание.

Не изучены нарушения со стороны костно-суставного и сухожильно-мышечного аппарата, состояние мышц и периферического кровоснабжения.

Недостаточно разработаны методы оперативного ле-

чения детей с данной патологией, позволяющие за минимальные сроки улучшить косметическое состояние и функцию кисти, обеспечить больным возможность полноценно пользоваться кистью. При разделении сращения, как правило, используются традиционные методики устранения синдактилии с использованием комбинированной кожной пластики без указаний на коррекцию сопутствующих деформаций. Имеется лишь несколько работ, где авторы предлагают производить корригирующие операции на костно-суставном и сухожильно-связочном аппарате при устранении сложных форм синдактилий.

Не существует анализа возможностей использования технических средств реабилитации при вышеуказанной комбинации дефектов, а также предложений по компенсации с их помощью ограничения жизнедеятельности.

Учитывая вышеизложенное, можно заключить, что изучение синдрома акроцефалосиндактилии, создание рабочей классификации простой и легко применимой

практическими врачами в ходе медицинской реабилитации пациентов, разработка алгоритма хирургическо-

го лечения сложной синдактилии кистей и стоп при акроцефалосиндактилии является актуальной задачей.

ЛИТЕРАТУРА

1. Врожденные деформации верхних конечностей / В. Л. Андрианов, В. Д. Дедова, В. Г. Колядицкий, В. В. Кузьменко. М.: Медицина, 1972. 104 с.
Andrianov IV, Dedova VD, Koliaditskii VG, Kuz'menko VV. Vrozhdennye deformatsii verkhnikh konechnostei [Congenital deformities of the upper limbs]. Meditsina, 1972. 104 s.
2. Забегальская З. К., Бочкарева Р. Д. Отдаленные результаты оперативного лечения синдактилии // Восстановительное лечение травм и ортопедических заболеваний верхних конечностей : сб. науч. тр. Горьковского НИИТО. Горький, 1971. С. 206-210.
Zabegal'skaia ZK, Bochkareva RD. Otdalennye rezul'taty operativnogo lecheniia sindaktilii [Long-term results of surgical treatment of syndactyly]. V kn: Vosstanovitel'noe lechenie travm i ortopedicheskikh zabolevanii verkhnikh konechnostei: sb. nauch. tr. Gor'kovskogo NIITO [In: Restorative treatment of injuries and orthopedic diseases of the upper limbs: Collection of scientific works of the Gorky Scientific Research Institute of Traumatology and Orthopaedics]. Gor'kii, 1971:206-210.
3. Калмакаров Х. А., Рабухина Н. А., Безруков В. М. Деформации лицевого черепа. М.: Медицина, 1981. С. 72-96.
Kalmazarov KhA, Rabukhina NA, Bezrukov VM. Deformatsii litsevoogo cherepa [Deformities of visceral cranium]. M: Meditsina, 1981:72-96.
4. Колтунов Д. Е. Синдром Апера: клинические проявления и этиология // Лечащий врач. 2006. № 5. С. 16-20.
Koltunov DE. Sindrom Apera: klinicheskie proiavleniia i etiologiia [The Apert syndrome: clinical manifestations and etiology]. Lechashchii vrach. 2006;(5):16-20.
5. Конюхов Б. В. Биологическое моделирование наследственных болезней. М.: Медицина, 1969. 215 с.
Koniukhov BV. Biologicheskoe modelirovanie nasledstvennykh boleznei [Biological modeling of hereditary diseases]. M: Meditsina, 1969. 215 s.
6. Меженина Е. П. Врожденные уродства. Киев: Здоров'я, 1974. 275 с.
Mezhenina EP. Vrozhdennye urodstva [Congenital malformations]. Kiev: Zdorov'ia, 1974. 275 s.
7. Моргун В. А., Алпатов А. Н. Тактика хирургического лечения врожденной патологии кисти у детей // Материалы конгресса травматологов-ортопедов России с международным участием. Ярославль, 1999. С. 597-598.
Morgun VA, Alpatov AN. Materialy kongressa travmatologov-ortopedov Rossii s mezhdunarodnym uchastiem [Materials of the Congress of Russian traumatologists-and-orthopedists with international participation]. Iaroslavl', 1999:597-598.
8. Ржанникова Ю. Г. Хирургическое лечение сложных форм врожденной синдактилии кистей у детей : автореф. дис. ... канд. мед. наук. СПб., 2002. 21 с.
Rzhannikova YuG. Khirurgicheskoe lechenie slozhnykh form vrozhdennoi sindaktilii kistei u detei [Surgical treatment of the complex forms of congenital syndactyly of the hands in children] [avtoref. dis. ... kand. med. nauk]. SPb, 2002. 21 s.
9. Садофьева В. И. Нормальная рентгеноанатомия костно-суставной системы у детей. Л.: Медицина, 1990. 222 с.
Sadof'eva VI. Normal'naia rentgenoanatomii kostno-sustavnoi sistemy u detei [Normal roentgen-anatomy of the osteoarticular system in children]. L: Meditsina, 1990. 222 s.
10. Чиркова Г. Н., Сорокина Т. В., Новиков Н. В. Два случая синдрома акроцефалосиндактилии // Педиатрия. 2003. № 5. С. 1-4.
Chirkova GN, Sorokina TV, Novikov NV. Dva sluचाia sindroma akrotsefalosindaktilii [Two cases of the acrocephalosyndactyly syndrome]. Pediatriia. 2003;(5):1-4.
11. Медико-социальные аспекты реабилитации больных с акроцефалосиндактилией / И. В. Шведовченко, В. Г. Вахарловский, А. А. Корюков, А. А. Кольцов // Высокие технологии в травматологии и ортопедии: организация, диагностика, лечение, реабилитация, образование : тезисы в материалах 1-ого съезда травматологов-ортопедов Уральского федерального округа. Екатеринбург, 2005. С. 333.
Shvedovchenko IV, Vakharlovskii VG, Koriukov AA, Kol'tsov AA. Vysokie tekhnologii v travmatologii i ortopedii: organizatsiia, diagnostika, lechenie, reabilitatsiia, obrazovanie: tezisy v materialakh 1-ogo s'ezda travmatologov-ortopedov Ural'skogo federal'nogo okruga [High technologies in traumatology and orthopaedics: organization, diagnostics, treatment, rehabilitation, education: Abstracts of the First Congress of traumatologists-and-orthopedists of the Ural Federal District]. Ekaterinburg, 2005:333.
12. Лечение детей с акроцефалосиндактилией / И. В. Шведовченко, А. А. Корюков, А. А. Кольцов, В. Г. Вахарловский, Р. В. Латыпов, А. В. Минькин // Высокие технологии в травматологии и ортопедии: организация, диагностика, лечение, реабилитация, образование : тезисы в материалах 1-ого съезда травматологов-ортопедов Уральского федерального округа. Екатеринбург, 2005. С. 332.
Shvedovchenko IV, Koriukov AA, Kol'tsov AA, Vakharlovskii VG, Latypov RV, Min'kin AV. Vysokie tekhnologii v travmatologii i ortopedii: organizatsiia, diagnostika, lechenie, reabilitatsiia, obrazovanie: tezisy v materialakh 1-ogo s'ezda travmatologov-ortopedov Ural'skogo federal'nogo okruga [High technologies in traumatology and orthopaedics: organization, diagnostics, treatment, rehabilitation, education: Abstracts of the First Congress of traumatologists-and-orthopedists of the Ural Federal District]. Ekaterinburg, 2005:332.
13. Шведовченко И.В. Акроцефалосиндактилия у детей: особенности патологии и ортопедические аспекты абилитации / И. В. Шведовченко, А. А. Корюков, А. А. Кольцов, В. Г. Вархарловский // Вестн. гильдии протезистов-ортопедов. 2006. № 1. С. 28-31.
Shvedovchenko IV, Koriukov AA, Kol'tsov AA, Varkharlovskii VG. Akrotsefalosindaktiliia u detei: osobennosti patologii i ortopedicheskie aspekty abilitatsii [Acrocephalosyndactyly in children: the details of pathology, and orthopedic aspects of habilitation]. Vestn gil'dii protezistov-ortopedov. 2006;(1):28-31.
14. Anderson P.J., Evans R.D.: Metacarpophalangeal analysis in Crouzon syndrome. *Airier.J. Med.Genet.* 1998.-Vol.80, N 4. – P.439-440.
Anderson PJ, Evans RD. Re: Metacarpophalangeal analysis in Crouzon syndrome. Am J Med Genet. 1998 Dec;80(4):439-440.
15. Apert M. E. De l'acrocephalosyndactylie//Bull. Mem. Soc. Med. Hop. Paris 1906; 23: 1310-1330.
Apert ME. De l'acrocephalosyndactylie. Bull Mem Soc Med Hop. Paris. 1906;23:1310-1330.
16. Barot L.R., Caplan H.S. Early surgical intervention in Apert's syndactyly // *Plast. Reconstr. Surg.* – 1986. –Vol.77, №2. - P. 286-287.
Barot LR, Caplan HS. Early surgical intervention in Apert's syndactyly. Plast Reconstr Surg. 1986 Feb;77(2):282-287.
17. Blank C. E. Apert's syndrome (a type of acrocephalosyndactyly) — observations on a British series of thirty-nine cases//*Ann. Hum. Genet.* 1960; 24: 151-164.
Blank CE. Apert's syndrome (a type of acrocephalosyndactyly) — observations on a British series of thirty-nine cases. Ann Hum Genet. 1960 May;24:151-164.
18. Collins E.D., Marsh J.L., Vannier M.W., Gilula L.A. Spatial dysmorphology of the foot in Apert syndrome: three-dimensional computed tomography. // *Cleft Palate Craniofac. J.* - 1995 May;32(3): 255-61
Collins ED, Marsh JL, Vannier MW, Gilula LA. Spatial dysmorphology of the foot in Apert syndrome: three-dimensional computed tomography. Cleft Palate Craniofac J. 1995 May;32(3):255-61.
19. Coombs C.J., Mutimer K.L. Tissue expansion for treatment of complete syndactyly of the first web // *J. Hand Surg.* – 1994. – Vol. 19, №6. - P. 968-972.
Coombs CJ, Mutimer KL. Tissue expansion for the treatment of complete syndactyly of the first web. J Hand Surg Am. 1994 Nov;19(6):968-972.
20. Dao K., Shin A., Kelley S., Wood V. Synostosis of the ring-small finger in Apert acrosyndactyly hands: incidence and treatment // *J. Pediatric Orthop.*

- 2001. – Vol.21, №4. – P. 502-507.
- Dao KD, Shin AY, Kelley S, Wood VE. Synostosis of the ring-small finger metacarpal in Apert acrosyndactyly hands: incidence and treatment. *J Pediatr Orthop.* 2001 Jul-Aug;21(4):502-507.
21. De D, Narang T, J Kanwar A, Dogra S. Brachycephaly and syndactyly: Apert's syndrome. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2008; 74:395-396.
De D, Narang T, Kanwar AJ, Dogra S. Brachycephaly and syndactyly: Apert's syndrome. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2008 Jul-Aug;74(4):395-396.
22. Dolenc-Voljc M., Finzgar-Perme M. Successful isotretinoin treatment of acne in a patient with Apert syndrome. *Acta Derm Venereol* 2008; 88:534-535.
Dolenc-Voljc M, Finzgar-Perme M. Successful isotretinoin treatment of acne in a patient with Apert syndrome. *Acta Derm Venereol* 2008;88(5):534-535.
23. Fearon J.A., Rhodes J. Pfeiffer syndrome: a treatment evaluation. *Plast Reconstr Surg.* 2009; 123, p.1560–1569.
Fearon JA, Rhodes J. Pfeiffer syndrome: a treatment evaluation. *Plast Reconstr Surg.* 2009 May;123(5):1560–1569.
24. Flatt A.E. Webbed fingers// *Proc (Bayl. Univ. Med. Cent).* 2005; 18(1): 26-37
Flatt AE. Webbed fingers. *Proc (Bayl Univ Med Cent).* 2005 Jan;18(1): 26-37.
25. Greuse M., Coessens B. Congenital syndactyly: defatting facilitates closure without skin graft // *J. Hand Surg.* – 2001. – Vol.26, №4. – P. 589-594.
Greuse M, Coessens BC. Congenital syndactyly: defatting facilitates closure without skin graft. *J Hand Surg Am.* 2001 Jul;26(4):589-594.
26. Guero S. et al. Surgical management of the hand in Apert syndrome // *Handchir Mikrochir Plast Chir.* 2004; 36(2-3): 179-185
Guero S, Vassia L, Renier D, Glorion C. Surgical management of the hand in Apert syndrome. *Handchir Mikrochir Plast Chir.* 2004 Apr-Jun;36(2-3):179-185.
27. Guzanin S. et al. Surgical treatment of hand syndactyly in Apert syndrome / S. Guzanin, M. Zabavnikova, P. Kacmar et al. // *Acta Chir. Orthop. Traumatol. Cech.* – 2001. – Vol.68, №4. – P. 249-255.
Guzanin S, Zabavniková M, Kacmár P, Saboyčík R, Kluka T. Surgical treatment of hand syndactyly in Apert syndrome. *Acta Chir Orthop Traumatol Cech.* 2001;68(4):249-255.
28. Kreiborg S., Cohen M. Jr. Is craniofacial morphology in Apert and Crouzon syndromes the same?//*Acta. Odontol. Scand.* 1998; 56 (6): 339–341.
Kreiborg S, Cohen MM. Jr. Is craniofacial morphology in Apert and Crouzon syndromes the same? *Acta. Odontol Scand.* 1998 Dec;56(6):339–341.
29. Lee M.Y., Jeon G.W., Jung J.M., Sin J.B. A case of Pfeiffer syndrome with c833_834GC>TG (Cys278Leu) mutation in the FGFR2 gene // *Korean J. Pediatr.* 2010; Jul 53(7):774-777.
Lee MY, Jeon GW, Jung JM, Sin JB. A case of Pfeiffer syndrome with c833_834GC>TG (Cys278Leu) mutation in the FGFR2 gene. *Korean J Pediatr.* 2010 Jul;53(7):774-777.
30. Leibek D., Oldbrich C. Клинические синдромы: пер. с англ. Л. С. Рабен. М.: Медицина, 1974. С. 23.
Leibek D, Oldbrich C. *Klinicheskie sindromy [Clinical syndromes].* Perevod s angl. L. S. Raben. M: Meditsina, 1974. 23 s.
31. McKusick VA. Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive and X-Linked Phenotypes. 10th ed. Baltimore: Johns Hopkins University Press; 1992.
McKusick VA. *Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive and X-Linked Phenotypes.* 10th ed. Baltimore: Johns Hopkins University Press, 1992.
32. Pachajoa H., Rodriguez C.A. Crouzon syndrome in pre-Hispanic populations in South America? // *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2012 May; 87(5):161-162.
Pachajoa H, Rodriguez CA. Crouzon syndrome in pre-Hispanic populations in South America? *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2012 May;87(5):161-162.
33. Qattan M. The use of split thickness skin grafts in the correction of Apert's syndactyly // *J. Hand Surg.* – 2001. – Vol.26B, №1. – P. 8-10.
Al-Qattan MM. The use of split thickness skin grafts in the correction of Apert's syndactyly. *J Hand Surg Br.* 2001 Feb;26(1):8-10.
34. Reardon W. Mutations in the fibroblast growth factor receptor 2 gene cause Crouzon syndrome. / W. Reardon [et al.] // *Nat. Genet.* – 1994. – Vol. 8. – P. 98–103.
Reardon W, Winter RM, Rutland P, Pulleyn LJ, Jones BM, Malcolm S. Mutations in the fibroblast growth factor receptor 2 gene cause Crouzon syndrome. *Nat Genet.* 1994 Sep;8(1):98–103.
35. Reid C.S. et al. Saethre-Chotzen syndrome with familial translocation at chromosome 7p22 // *Am J Med Genet.* 1993 Oct 1;47(5): 637-639.
Reid CS, McMorro LE, McDonald-McGinn DM, Grace KJ, Ramos FJ, Zackai EH, Cohen MM Jr, Jabs EW. Saethre-Chotzen syndrome with familial translocation at chromosome 7p22. *Am J Med Genet.* 1993 Oct;47(5):637-639.
36. Rollnick B. Male transmission of Apert syndrome//*Clin. Genet.* 1988; 33 (2): 87–90.
Rollnick BR. Male transmission of Apert syndrome. *Clin Genet.* 1988 Feb;33(2):87–90.
37. Savaci N., Hosnuter M., Tosun Z. Use of reverse triangular V-Y flaps to create a web space in syndactyly // *Ann. Plast. Surg.* – 1999. – Vol.42, №5. – P. 540-544.
Savaci N, Hoşnuter M, Tosun Z. Use of reverse triangular V-Y flaps to create a web space in syndactyly. *Ann Plast Surg.* 1999 May;42(5):540-544.
38. Sherif M.M. V-Y dorsal metacarpal flap: a new technique for the correction of syndactyly without skin graft // *Plast. Reconstr. Surg.* – 1998. – Vol.101, №7. – P. 1861-1866.
Sherif MM. V-Y dorsal metacarpal flap: a new technique for the correction of syndactyly without skin graft. *Plast Reconstr Surg.* 1998 Jun;101(7):1861-1866.
39. Shevtsov V.I., Danilkin M.Y. Application of external fixation for management of hand syndactyly // *Int. Orthop.* – 2008; 32(4): 535-539.
Shevtsov VI, Danilkin MY. Application of external fixation for management of hand syndactyly. *Int Orthop.* 2008 Aug;32(4):535-539.
40. Tanimoto Y., Yokozeki M., Hiura K., Matsumoto K., Nakanishi H., Matsumoto T., et al. A soluble form of fibroblast growth factor receptor 2 (FGFR2) with S252W mutation acts as an efficient inhibitor for the enhanced osteoblastic differentiation caused by FGFR2 activation in Apert syndrome. *J Biol Chem.* 2004;279, p.45926–45934.
Tanimoto Y, Yokozeki M, Hiura K, Matsumoto K, Nakanishi H, Matsumoto T, Marie PJ, Moriyama K. A soluble form of fibroblast growth factor receptor 2 (FGFR2) with S252W mutation acts as an efficient inhibitor for the enhanced osteoblastic differentiation caused by FGFR2 activation in Apert syndrome. *J Biol Chem.* 2004 Oct;279(44):45926–45934.
41. Tolarova M. M., Harris J. A., Ordway D. E., Vargervik K. Birth prevalence, mutation rate, sex ratio, parents' age, and ethnicity in Apert syndrome// *Am. J. Med. Genet.* 1997; 72 (4): 394–398.
Tolarova MM, Harris JA, Ordway DE, Vargervik K. Birth prevalence, mutation rate, sex ratio, parents' age, and ethnicity in Apert syndrome. *Am J Med Genet.* 1997 Nov;72 (4):394–398.
42. Thomson H.G. Congenital deformities of the hand // *Clin. Plast. Surg.* – 1977. – Vol.4, №4. – P. 513-535.
Thomson HG. Congenital deformities of the hand. *Clin Plast Surg.* 1977 Oct;4(4):513-535.
43. Verma S.H., Draznin M. Apert syndrome. *Dermatol J.* 2002;11-15.
Verma S, Draznin M. Apert syndrome. *Dermatol Online J.* 2005 Mar;11(1):15.
44. Vogels A., Fryns J.P. Pfeiffer syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2006;1, p.19
Vogels A, Fryns JP. Pfeiffer syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2006 Jun;1:19.
45. Weech A. A. Combined acrocephaly and syndactylism occurring in mother and daughter: a case report//*Bull. Johns. Hopkins. Hosp.* 1927; 40: 73–76.
Weech AA. Combined acrocephaly and syndactylism occurring in mother and daughter: a case report. *Bull Johns Hopkins Hosp.* 1927;40:73–76.

46. Wheaton S. W.: Two specimens of congenital cranial deformity in infants associated with fusion of the fingers and toes// Transactions of the Pathological Society of London, 1894, 45: 238.
Wheaton SW. Two specimens of congenital cranial deformity in infants associated with fusion of the fingers and toes. Transactions of the Pathological Society of London. 1894;45:238.
47. Withey S., Kangesu T., Carver N., Sommerlad B. The open finger technique for the release of syndactyly // J. Hand Surg. – 2001. – Vol.26B, №1. – P. 4-7.
Withey S, Kangesu T, Carver N, Sommerlad BC. The open finger technique for the release of syndactyly. J Hand Surg Br. 2001 Feb;26(1):4-7.
48. Yun K.W., Rhee K.W., Lim I.S., Ryu B.H. A case of Pfeiffer syndrome with hydrocephalus and multiple congenital anomalies. J Korean Soc Neonatol. 2005;12, p.87–92.
Yun KW, Rhee KW, Lim IS, Ryu BH. A case of Pfeiffer syndrome with hydrocephalus and multiple congenital anomalies. J Korean Soc Neonatol. 2005;12:87–92.
49. Zucker R.M., Cleland H.J., Haswell T. Syndactyly correction of the hand in Apert syndrome // Clin. Plast. Surg. – 1991. – Vol.18, №2. – P. 357-364.
Zucker RM, Cleland HJ, Haswell T. Syndactyly correction of the hand in Apert syndrome. Clin Plast Surg. 1991 Apr;18(2):357-364.

Рукопись поступила 29.07.2013.

Сведения об авторах:

1. Шведовченко Игорь Владимирович – ФГБУ «СПб НЦЭПР им. Г.А. Альбрехта» Министерства труда и социальной защиты России, генеральный директор, д. м. н., профессор, e-mail: schwed.i@mail.ru.
2. Бардась Анна Александровна – ФГБУ «СПб НЦЭПР им. Г.А. Альбрехта» Министерства труда и социальной защиты России, врач травматолог – ортопед второго детского ортопедического отделения, e-mail: bardanna@yandex.ru.
3. Минькин Александр Владимирович – ФГБУ «СПб НЦЭПР им. Г.А. Альбрехта» Министерства труда и социальной защиты России, заведующий вторым детским ортопедическим отделением, к. м. н., e-mail: drminkin@mail.ru.
4. Кольцов Андрей Анатольевич – ФГБУ «СПб НЦЭПР им. Г.А. Альбрехта» Министерства труда и социальной защиты России, заведующий первым детским ортопедическим отделением, к. м. н., e-mail: katandr2007@yandex.ru.