

ภาวะความพิการแต่กำเนิด ของรยางค์ส่วนบนที่พบบ่อย (common congenital anomalies of upper limb)

กวี ภัทราดุลย์

บทนำ

ความพิการแต่กำเนิดของอวัยวะต่าง ๆ พบประมาณ ร้อยละ 1-3 ในทารกแรกเกิด และพบว่า ร้อยละ 10 ในกลุ่มนี้ เป็นความพิการที่เกิดขึ้นที่รยางค์ส่วนบน⁽¹⁾ การแบ่งลักษณะความผิดปกติแต่กำเนิดของรยางค์ส่วนบน (classification) ใช้วิธีของ Swanson-IFSSH classification มานานตั้งแต่ ปี ค.ศ. 1964 ดังรูปที่ 1

Swanson (IFSSH) classification

- I. Failure of formation
 - II. Failure of differentiation
 - III. Abnormal induction of Rays
 - IV. Duplication
 - V. Overgrowth
 - VI. Undergrowth
 - VII. Constriction ring syndrome
 - VIII. Generalized skeletal abnormalities
 - IX. Others
-

รูปที่ 1. การแบ่งความพิการแต่กำเนิดของรยางค์ส่วนบนตาม Swanson-International Federation of Societies for surgery of the hand

ต่อมามีการปรับ พัฒนา การแบ่งลักษณะความผิดปกตินี้ เพิ่มเติม และมีรายละเอียดที่มากขึ้นค่อนข้างมาก ดังรูปที่ 2



OMT CLASSIFICATION OF CONGENITAL HAND AND UPPER LIMB ANOMALIES
Updated 28th January, 2015

I. MALFORMATIONS

A. Abnormal axis formation/differentiation—entire upper limb

1. Proximal-distal axis
 - i. Brachymelia with brachydactyly
 - ii. Synbrachydactyly
 - a) Poland syndrome
- b) Whole limb excluding Poland syndrome
- iii. Transverse deficiency
 - 3) Amelia
 - b) Cavovolar/scapular
 - c) Humeral (below elbow)
 - d) Forearm (below elbow)
 - e) Wrist (carpals absent/at level of proximal carpals/level of distal carpals) (with forearm/arm involvement)
 - f) Metacarpal (with forearm/arm involvement)
 - g) Phalangeal (proximal/middle/discal) (with forearm/arm involvement)
- iv. Interssegmental deficiency
 - 3) Proximal (humeral – rhizomelic)
 - b) Distal (forearm – mesomelic)
 - c) Total (phocomelia)
 - x. Whole limb duplication/triplication

2. Radial-ulnar (anterior-posterior) axis

- i. Radial longitudinal deficiency - Thumb hypoplasia (with proximal limb involvement)
- ii. Ulnar longitudinal deficiency
- iii. Ulnar dimelia
- iv. Radioulnar synostosis
- v. Congenital dislocation of the radial head
- vi. Humeroradial synostosis - elbow ankyloses
- vii. Madelung deformity

3. Dorsal-ventral axis

- i. Ventral dimelia
 - a) Furthman/Al-Awaki/Riess-Rothschid syndromes
 - b) Nail Pessella syndrome
- ii. Absent/hypoplastic extensor/flexor muscles

4. Unspecified axis

- i. Shoulder
 - a) Underscoid (Spiegel)
 - b) Abnormal shoulder muscles
 - c) Not otherwise specified
- ii. Anomergypsis

B. Abnormal axis formation/differentiation—hand plate

1. Proximal-distal axis
 - i. Brachydactyly (no forearm/arm involvement)
 - ii. Synbrachydactyly (no forearm/arm involvement)
 - iii. Transverse deficiency (no forearm/arm involvement)

- a) Wrist (carpals absent/at level of proximal carpals/level of distal carpals)
- b) Metacarpal
- c) Phalangeal (proximal/middle/discal)

2. Radial-ulnar (anterior-posterior) axis

- i. Radial deficiency (thumb - no forearm/arm involvement)
- ii. Ulnar deficiency (no forearm/arm involvement)
- iii. Radial polydactyly
- iv. Triphalangeal thumb
- v. Ulnar dimelia (mirror hand - no forearm/arm involvement)
- vi. Ulnar polydactyly

3. Dorsal-ventral axis

- i. Dorsal dimelia (polmar nail)
- ii. Ventral (palmar) dimelia (including hypoplastic/aplastic nail)

4. Unspecified axis

- i. Soft tissue
 - a) Syndactyly
 - b) Camptodactyly
 - c) Thumb in palm deformity
 - d) Distal arthrogyposis
- ii. Skeletal deficiency
 - a) Clinodactyly
 - b) Kirner's deformity
 - c) Synostosis/symphalangism (carpal/metacarpal/phalangeal)
- iii. Complex
 - a) Complex syndactyly
 - b) Synpolydactyly—central
 - c) Cleft hand
 - d) Alpert hand
 - e) Not otherwise specified

III. DEFORMATIONS

- A. Constriction ring sequence
- B. Trigger digits
- C. Not otherwise specified

III. DYSPLASIAS

A. Hypertrophy

1. Whole limb
 - i. Hemihypertrophy
 - ii. Aberrant flexor/extensor/intrinsic muscle

2. Partial limb

- i. Macrodactyly
- ii. Aberrant intrinsic muscles of hand

OMT CLASSIFICATION OF CONGENITAL HAND AND UPPER LIMB ANOMALIES
Updated 28th January, 2015

B. Tumorous conditions

1. Vascular
 - i. Hemangioma
 - ii. Malformation
 - iii. Others
2. Neurological
 - i. Neurofibromatosis
 - ii. Others
3. Connective tissue
 - i. Juvenile epiphyseal fibrosis
 - ii. Infantile digital fibroma
 - iii. Others
4. Skeletal
 - i. Osteochondromatosis
 - ii. Enchondromatosis
 - iii. Fibrous dysplasia
 - iv. Epiphyseal abnormalities
 - v. Others

B. Others

*The specified syndromes are those considered most relevant; however, many other syndromes have a limb component categorised under "B. Others".

IV. SYNDROMES*

A. Specified

1. Acrofacial Dysostosis 1 (Jeager type)
2. Alpert
3. Al-Iswai/Al-Awaki/Riess-Rothschid/Schnee phocomelia
4. Beller-Gerold
5. Bardet-Biedl Carpenter
6. Beales
7. Catel-Manzke
8. Constriction band (Amniotic Band Sequence)
9. Cornelia de Lange (Types 1-5)
10. Crouzon
11. Down
12. Ectrodactyly-Ectodermal Dysplasia-Clefting
13. Fanconi Pancytopenia
14. Fuhrman
15. Goltz
16. Gunin
17. Greig Cephalopolysyndactyly
18. Hajdu-Cheney
19. Hemifacial Microsomia (Goldenhar syndrome)
20. Holt-Oram
21. Lacroisauriculodentodigital (Lery-Holtzer)
22. Larsen
23. Leri-Weill Dyschondroosteosis
24. Marfan sequence
25. Multiple Synostosis
26. Nail-Patella
27. Noonan

OMT Classification - Updated 28th January 2015

Page 2 of 2

Page 1 of 2

OMT Classification - Updated 28th January 2015

រូបភាព 2. International Federation of Societies for surgery of the hand classification of congenital hand and upper limb anomalies

ต่อไปจะได้อธิบายถึงความผิดปกติแต่กำเนิดของรยางค์ส่วนบนที่พบบ่อย

นิ้วไม่แยกจากกัน (syndactyly)⁽²⁾ (รูปที่ 3-5)

นิ้วไม่แยกจากกัน เป็นภาวะความผิดปกติแต่กำเนิดของมือที่พบบ่อย ตามสถิติพบประมาณ 1 ใน 2,000 ของเด็กเกิดใหม่ เป็นความผิดปกติที่เกิดจากการไม่แยกจากกันของนิ้วมือ (failure of differentiation) และสามารถเกิดร่วมกับความผิดปกติอื่น ๆ หรือร่วมกับกลุ่มโรคบางอย่าง เช่น Poland syndrome, Apert syndrome, constriction ring syndrome เป็นต้น โดยภาวะนิ้วไม่แยกจากกันที่เกิดเดี่ยว ๆ โดยไม่ได้เกิดร่วมกับกลุ่มโรค หรือภาวะความผิดปกติอื่น ๆ นั้น การติดกันของนิ้วกลางและนิ้วนางพมมากที่สุด (ร้อยละ 55) ตามด้วยการติดกันของนิ้วนางและนิ้วก้อย (ร้อยละ 25) และการติดกันของนิ้วชี้และนิ้วกลาง (ร้อยละ 15) ภาวะนิ้วไม่แยกจากกัน สามารถแบ่งออกเป็น แบบที่มีการติดกันเฉพาะส่วนเนื้อเยื่ออ่อน โดยไม่มีการติดกันของกระดูก (simple) กับแบบที่มีการติดกันของกระดูกด้วย (complicate) หรืออาจจะแบ่งเป็น แบบสมบูรณ์ (complete) คือติดกันตั้งแต่ส่วนโคนจนถึงปลายนิ้ว กับแบบไม่สมบูรณ์ (incomplete) คือไม่ติดกันตลอด อาจมีส่วนใดส่วนหนึ่งไม่ติดกัน เช่น ส่วนปลายไม่ติดกัน หรือส่วนโคนไม่ติดกัน เป็นต้น



รูปที่ 3. แสดงลักษณะของภาวะนิ้วไม่แยกจากกันแต่กำเนิดแบบสมบูรณ์ (complete)



รูปที่ 4. จากรูปถ่ายรังสีพบว่า เป็นภาวะนิ้วไม่แยกจากกันแต่กำเนิดแบบที่มีการติดกันของกระดูกด้วย (complicate)



รูปที่ 5. แสดงลักษณะของภาวะนิ้วไม่แยกจากกันแต่กำเนิดแบบไม่สมบูรณ์ (incomplete) นิ้วไม่ติดกันในส่วนปลายนิ้ว

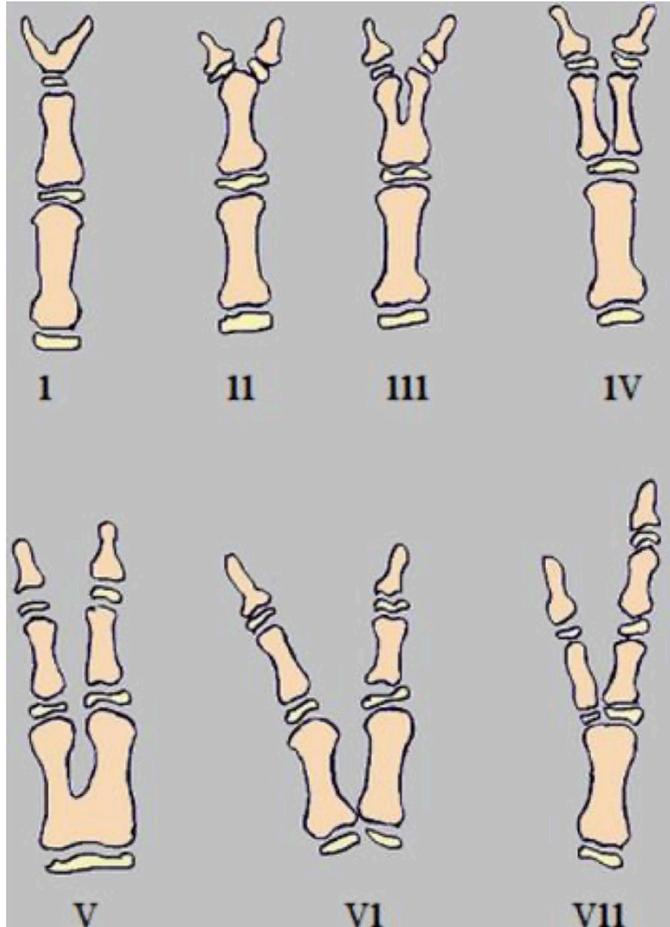
สำหรับระยะเวลาที่ควรผ่าตัดแยกนิ้วออกจากกัน ขึ้นกับว่าเกิดขึ้นกับนิ้วใด โดยถ้าเกิดในนิ้วที่มีความยาวต่างกันมาก เช่น นิ้วหัวแม่มือติดกับนิ้วชี้ หรือนิ้วนางติดกับนิ้วก้อย ควรทำเร็วหน่อย เมื่อเด็กสามารถดำเนินการทางวิสัญญีได้อย่างปลอดภัย ก็สามารถดำเนินการผ่าตัดแยกนิ้วได้เลย ปกติประมาณ 3-6 เดือน ฉะนั้นถ้าทำช้านิ้วที่สั้นกว่าจะดึงให้นิ้วที่ยาวกว่าที่อยู่ติดกันเกิดลักษณะพิการผิดรูปได้ ส่วนถ้าเกิดกับนิ้วที่มีขนาดใกล้เคียงกัน เช่น นิ้วชี้กับนิ้วกลาง หรือนิ้วกลางกับนิ้วนาง สามารถรอได้จนเด็กโตหน่อย มือก็จะใหญ่ขึ้น จนสามารถทำผ่าตัดได้ง่ายขึ้น โดยปกติจะทำผ่าตัดเมื่ออายุประมาณ 18-24 เดือน ตัวอย่างการผ่าตัดแยกนิ้วแสดง ดังรูปที่ 6



รูปที่ 6. แสดงการผ่าตัดแยกนิ้วออกจากกัน

นิ้วหัวแม่มือเกิน (thumb duplication)⁽³⁾

ภาวะนิ้วเกินแต่กำเนิด เกิดได้ทั้งเกินฝั่งด้านนิ้วหัวแม่มือ เรียกว่า preaxial หรือเกินฝั่งด้านนิ้วก้อย เรียกว่า postaxial แต่ที่เกินฝั่งด้านนิ้วหัวแม่มือพบมากกว่า โดยสามารถพบได้หลายลักษณะขึ้นกับตำแหน่งของนิ้วหัวแม่มือที่เกินมา (Wassel classification) ดังรูปที่ 7 และ 8



รูปที่ 7. แสดงลักษณะต่าง ๆ ของภาวะนิ้วหัวแม่มือเกิน (Wassel classification)

โดยชนิดที่พบมากที่สุด คือ ลักษณะแบบที่ 4 (type IV) คือ เกินมาในส่วนกระดูกนิ้วส่วนต้น และส่วนปลาย (duplicated proximal and distal phalanx) ดังรูป



รูปที่ 8. แสดงลักษณะแบบที่ 4 (type IV) ซึ่งพบมากที่สุด

ส่วนมากแล้วภาวะนิ้วหัวแม่มือเกิน ไม่มีผลต่อการใช้งานของมือ สามารถทำผ่าตัดนิ้วที่เกินออก โดยพิจารณาจากขนาด ลักษณะการใช้มือของเด็ก และควรทำผ่าตัดเมื่อมีความปลอดภัยอย่างยิ่งจากกระบวนการทางวิสัญญีแล้ว ส่วนมากมักทำผ่าตัดหลังจากอายุ 1 ปี ไปแล้ว ดังรูปที่ 9



รูปที่ 9. แสดงการผ่าตัดแยกนิ้วหัวแม่มือที่เกินออก

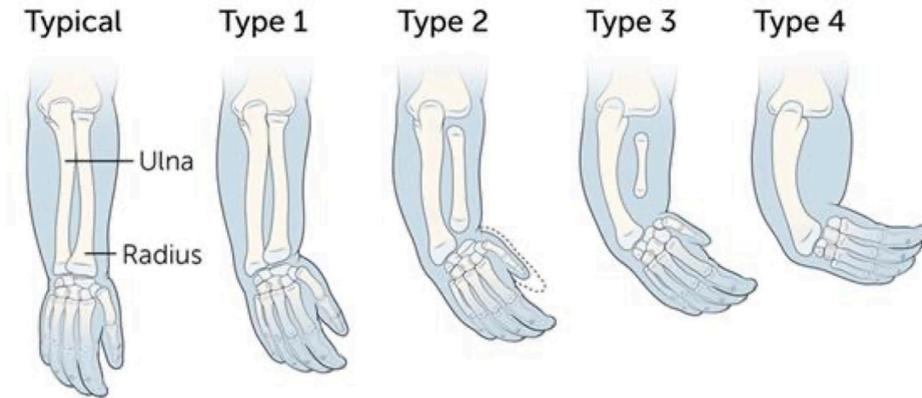
กระดูกปลายแขนฝั่งแกนนิ้วหัวแม่มือพัฒนาไม่สมบูรณ์ หรือไม่พัฒนา (radial longitudinal deficiency or radial club hand)^(4, 5)

เป็นภาวะที่เกิดจากการพัฒนาที่ไม่สมบูรณ์ในแนวยาว ของกระดูกปลายแขนฝั่งด้านนิ้วหัวแม่มือ ในแนวยาว (longitudinal deficiency) ซึ่งนอกจากจะมีปัญหาในส่วนของกระดูกปลายแขนแล้ว อาจมีปัญหายาวไปถึงส่วนของนิ้วหัวแม่มือที่อาจจะเจริญไม่สมบูรณ์ ไปจนถึงไม่มีนิ้วหัวแม่มือเลยก็ได้ ตลอดจนอาจจะมีปัญหาในเรื่องของการเจริญไม่สมบูรณ์ของเส้นเอ็น หรือเส้นประสาท ในซีกด้านนี้ร่วมด้วยได้ ดังรูปที่ 10



รูปที่ 10. แสดงลักษณะแขนเด็กที่เป็น radial club hand จะเห็นว่ามนิ้วหัวแม่มือที่พัฒนาไม่สมบูรณ์ และ x-ray ไม่มีกระดูก radius

ภาวะนี้พบบ่อย ความชุกประมาณ 1 ใน 50,000 ถึง 1 ใน 100,000 ของทารกเกิดใหม่ อาจเกิดร่วมกับกลุ่มโรคที่มีความผิดปกติอื่น ๆ ร่วมด้วย เช่น VACTERL, Holt-Oram, TAR, Fanconi anemia เป็นต้น การแบ่งลักษณะ (Bayne classification) แบ่งเป็น 4 แบบ ตามความยาวของกระดูก radius ตั้งแต่ สมบูรณ์ แต่สั้น ครบแต่ไม่สมบูรณ์ ไม่ครบ ไม่มีเลย ดังรูปที่ 11



รูปที่ 11. แสดง Bayne classification of radial club hand

แนวทางการรักษาภาวะ สามารถดำเนินการได้ตั้งแต่เมื่อวินิจฉัยได้ โดยการตามแขนจนไปถึงข้อมือทางซีกนิ้วหัวแม่มือ เพื่อรั้งเนื้อเยื่อด้านนี้ และดันข้อมือไว้ไม่ให้เอียงมาก ส่วนการผ่าตัดจะทำในกลุ่มที่มีการขาดหายไปของกระดูกมาก เช่น ในแบบที่ไม่มีกระดูกเลย หรือมีแต่น้อยมาก โดยแนะนำให้ทำเมื่อเด็กมีความพร้อมในแง่การทำกระบวนการทางวิสัญญีที่ปลอดภัย ส่วนมากมักทำหลังอายุ 18 เดือน โดยการผ่าตัดที่นิยม คือ ขยับกระดูกส่วนปลายของกระดูกปลายแขนด้านนิ้วก้อย (ulnar bone) มาไว้ตรงกลางของกระดูกข้อมือ (centralization) ดังรูป หลังจากการผ่าตัดภาวะนี้ ต้องมีการตามดูเด็ก เป็นระยะ ๆ จนกว่าจะโต อาจต้องมีการรักษาเป็นครั้ง ๆ ด้วยวิธีต่าง ๆ เช่น ใช้กายอุปกรณ์ช่วยตาม ฝึกฝนกายภาพบำบัด หรือการผ่าตัดแก้ไขปัญหาเป็นจุด ๆ ไป ทั้งนี้ต้องอาศัยการพูดคุย และความร่วมมือกับผู้ป่วยด้วย เพื่อให้ได้ผล การรักษาที่เหมาะสมที่สุด ดังรูปที่ 12



รูปที่ 12. แสดงการทำผ่าตัด centralization และลักษณะของแขน และข้อมือหลังผ่าตัด ในผู้ป่วย รูปที่ 10

บทสรุป

ในบทนี้ได้กล่าวถึงลักษณะความพิการของรยางค์ส่วนบนเฉพาะที่พบได้บ่อย จริงๆแล้วยังมีความพิการของรยางค์บนอื่น ๆ อีก ที่ไม่ได้กล่าวไว้ แนวทางการรักษา ต้องยอมรับว่าเราอาจไม่สามารถแก้ปัญหาความพิการนั้นได้ทั้งหมด แต่จุดประสงค์หลัก ๆ คือเพื่อให้ใช้งานได้ดีขึ้น หรือให้มีรูปลักษณะที่ดีขึ้น ทั้งนี้ ต้องอาศัยการพูดคุยทำความเข้าใจ และความร่วมมือของผู้ปกครองด้วย เพื่อให้ได้ผลการรักษาที่ดีที่สุด

เอกสารอ้างอิง

1. Kozin SH. Embryology of the upper extremity. PP.1363-1373 in Green DP(ed): Operative Hand Surgery, 8th Ed. Vol.1, Elsevier 2022.
2. McCombe D, Soldado F. Deformities of the hand and fingers. PP.1374-1453 in Green DP(ed): Operative Hand Surgery, 8th Ed. Vol.1, Elsevier 2022.
3. Kozin SH. Deformities of the thumb. PP.1454-1493 in Green DP(ed): Operative Hand Surgery, 8th Ed. Vol.1, Elsevier 2022.
4. Michelle A, James and Andrea S. Bauer. Malformations of the wrist and forearm. PP.1494-1531 in Green DP(ed): Operative Hand Surgery, 8th Ed. Vol.1, Elsevier 2022.
5. Takaji T, Seki A, Takayama S, Watanabe M. Current concept in radial club hand. Open Orthop J. 2017; 11: 369-377.