

## Statusartikel

## Medfødte misdannelser på hånd og fingre

Casper Smedegaard Ottesen<sup>1</sup>, Hanne Hove<sup>2</sup> & Tine Weis<sup>1</sup>

1) Håndkirurgisk Sektion, Ortopædkirurgisk Afdeling, Københavns Universitetshospital – Rigshospitalet, 2) Center for Sjældne Sygdomme, Københavns Universitetshospital – Rigshospitalet

Ugeskr Læger 2024;186:V04230238. doi: 10.61409/V04230238

## HOVEDBUDSKABER

- Børn med medfødt misdannelse på hånd og/eller fingre henvises til håndkirurgisk vurdering.
- Udredning og behandling varetages på Aarhus Universitetshospital, Odense Universitetshospital og Rigshospitalet.
- Misdannelser på hånd og fingre ses oftest, uden at der er en syndromal årsag.

Medfødte misdannelser på hånd og fingre skønnes at være til stede hos to promille af nyfødte i Danmark [1]. Dette dækker over en bred vifte af misdannelser, hvor behandlingen kan være enten konservativ, med tilbud om kirurgisk korrektion eller baseret på hjælpemidler, f.eks. specialredskaber og/eller hånd-/armproteser. I den samlede vurdering af barnet indgår aktuelle og forventede fremtidige funktionelle begrænsninger samt barnets generelle helbred.

Udredning og behandling af medfødte misdannelser på hånd og fingre er en højt specialiseret funktion som i Danmark varetages af Aarhus Universitetshospital, Odense Universitetshospital og Rigshospitalet.

Hvis der fra fødslen konstateres medfødt misdannelse på hånd og/eller fingre, kan barnet henvises til håndkirurgisk vurdering. Hvis der fra håndkirurgisk side er mistanke om ikkeudredt syndromal baggrund, henvises barnet til genetisk udredning. Dette foretages på en af landets to centre for sjældne sygdomme eller på en klinisk genetisk afdeling. Der findes Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital.

I denne artikel vil vi forsøge at give et overblik over de hyppigst forekommende medfødte misdannelser på hånd og fingre og behandlingen heraf.

## Embryologi

I slutningen af første måned af embryonets udvikling fremkommer der anlæg til overekstremiteten. De næste fire uger gennemgår overekstremitetsknoppen to faser: formationsfasen og differentieringsfasen. Der ses dannelse af de forskellige segmenter, som udvikler sig til overarm, underarm og håndplade. Slutteligt tilkommer der fingerseparation ved apoptose af det interdigitale væv.

Efter uge otte er hånd og fingre uddifferentierede og overgår til en vækstfase. De fleste medfødte misdannelser kan relateres til forstyrrelser i formations- og differentieringsfasen.

De seneste års forskning har relateret den koordinerede akseudvikling af overekstremiteten til tre vækstcentre i ekstremitetsknoppen. Centrene menes at koordinere udviklingen af ekstremiteten i en proksimo-distal akse, en

radio-ulnar akse og en dorsal-ventral akse. Hver af disse centre er relateret til hver deres sæt af gener og signalmolekyler [2, 3].

## Peromeli

Peromeli dækker over en medfødt tilstand med manglende formation af den distale del af overekstremiteten, som kan forekomme på alle niveauer i overekstremiteten. De hyppigste niveauer for manglende distal dannelse er proksimalt på underarmen og transkarpalt [4].

Betegnelsen medfødt amputation, som ofte anvendes synonymt med peromeli, er misvisende, idet defekten ikke skyldes en afsnøring af dele af arm eller hånd, som det ses ved amnionbåndsyndrom. Peromeli skyldes formentlig en påvirkning af ekstremitetsknoppen i vækstcentret apical ectodermal ridge, der styrer udviklingen af ekstremiteten i dens proximo-distale akse. Denne påvirkning sker i første trimester under formations- og differentieringsfasen [2, 3].

Tilstanden opstår spontant, er oftest unilateral og helt overvejende uden relation til andre udviklingsforstyrrelser eller syndromer. For enden af ekstremiteten ses ofte små fingeranlæg (»nubbins«) eller hudindtrækninger. Disse kan have en både praktisk og følelsesmæssig vigtig funktion for barnet og fjernes derfor kun, hvis de giver anledning til gener.

Afhængigt af defektens lokalisation kan barnet blive tilbudt proteseforsyning, og allerede i seksmånedersalderen kan en kravleprotese i visse tilfælde være indiceret. Der kan blive behov for skiftende typer protese i takt med barnets udvikling [5].

I forbindelse med vurdering af behov for proteseforsyning gennemgås patienten tværfagligt af et team bestående af håndkirurg, ergoterapeut og bandagist (**Figur 1**).

## Radial longitudinal udviklingsforstyrrelse

Dette er et spektrum af medfødte misdannelser med baggrund i en forstyrrelse i den radiale longitudinelle akse. Dette spænder fra at have en medfødt underudviklet tommelfinger til helt at mangle første stråle og radius.

Hos børn med radial longitudinal udviklingsforstyrrelse skal underliggende syndromal årsag udelukkes [6]. Behandlingsmuligheder, herunder operative, og indikation for disse afhænger af sværhedsgraden samt de aktuelle og prognostiske gener.

I tilfælde med mild tommelfingerhypoplasi er operation ikke nødvendigt. Ved moderat hypoplasi kan en kombinationsoperation komme på tale. Stabilisering af tommelfingerens grundled, udvidelse af første interstitis samt rekonstruktion af tommelfingerens muskulatur med transposition af abductor digiti minimi har vist tilfredsstillende resultater [7].

**FIGUR 1** Peromeli.



I de sværeste tilfælde, hvor hele første stråle inkl. radius mangler, vil der som oftest også være en betydende radial deviation af hånden i forhold til underarmen. I disse tilfælde kan der overvejes centralisering af hånden på underarmen. Der findes flere forskellige kirurgiske metoder til dette, herunder påsætning af ekstern ramme, der over tid retter hånden op til normalstilling. I de fleste tilfælde vil flere kirurgiske indgreb være nødvendige. Pollicisation, hvor tommelfingerfunktionen rekonstrueres ved flytning af den mest radiale af de ulnare fingre, kan også komme på tale. På denne måde kan der opnås oppositionsfunktion [8, 9] (Figur 2).

**FIGUR 2** Radial longitudinal udviklingsforstyrrelse.



## Polydaktyli

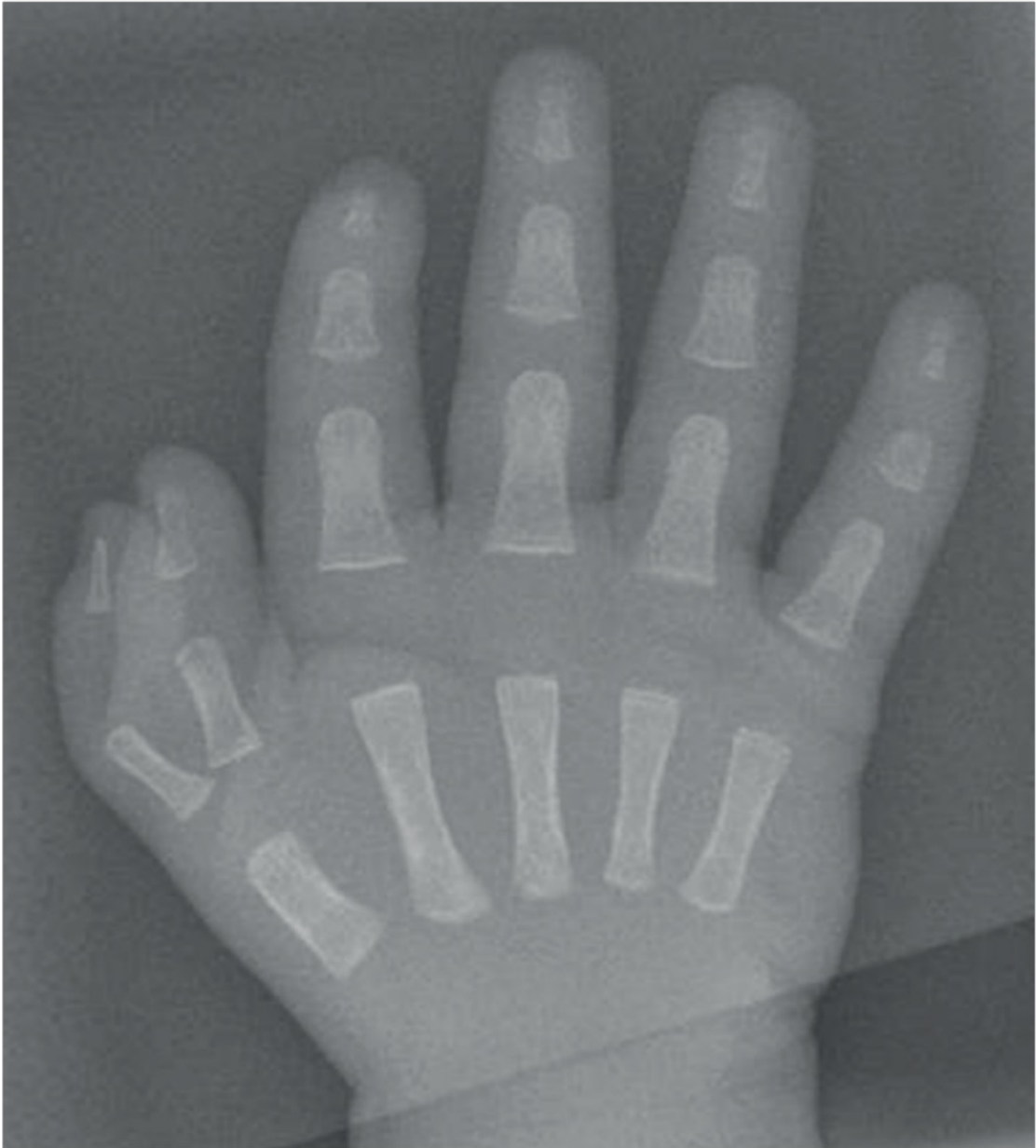
Børn med polydaktyli er født med ekstra fingre og/eller tæer. Tilstanden er relativt hyppig og skønnes internationalt at forekomme hos en ud af 1.500 nyfødte [1]. Ekstraanlægget kan variere i udvikling. Det ses hyppigst postaksialt (ulnart), men kan også sidde præaksialt (radialt) eller centralt. I Norden ses hyppigst ekstraanlæg på siden af femte stråle. Dette er oftest et stilket ekstraanlæg med en base på et par millimeter, hvor selve stilken udelukkende indeholder et kar og nervebundt.

Tidligere var afsnøring umiddelbart efter fødslen, med efterfølgende nekrose og afstødning, den mest udbredte behandling af disse stilkede ekstraanlæg. Grundet risiko for komplikationer i form af lokal infektion samt risiko for generende neuromdannelse på sigt anbefales nu kirurgisk fjernelse. På vores afdeling foregår fjernelse af stilkede ekstraanlæg i lokal bedøvelse inden for de første par levemåneder [10]. I tilfælde, hvor ekstraanlægget ikke er stilket, tilbydes fjernelse af ekstraanlægget i generel anæstesi, når barnet er fyldt seks måneder.

I tilfælde af bilateral postaksial polydaktyli uden familiær historik henvises til genetisk udredning for bl.a. Bardet-Biedls syndrom. Bardet-Biedls syndrom er en sjælden genetisk sygdom, der hører ind under ciliopatiene. Syndromet kan medføre retinal dystrofi, adipositas, renal dysfunktion, indlæringsvanskeligheder, postaksial polydaktyli samt hypogonadisme [11] (Figur 3).



**FIGUR 3** Dobbeltanlagt tommelfinger, også kaldet præaksial polydaktyli. Tilstanden ses oftest ulnart (postaksialt).



### Syndaktyli

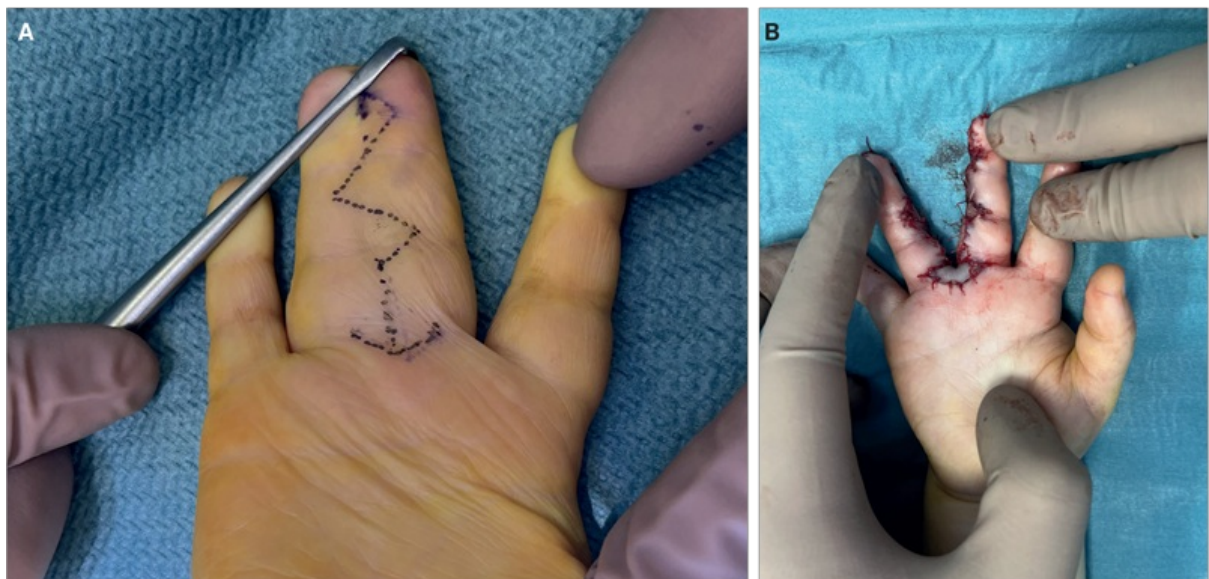
Sammenvoksning af en eller flere fingre og/eller tæer vurderes at være til stede hos en ud af 6.000 nyfødte [1]. Tilstanden kan være spontant forekommende, men i en del af tilfældene er der en arvelig komponent, hvor arvegangen er autosomal dominant med inkomplet penetrans [12].

Syndaktyli kan relateres til en lang række syndromer, men er oftest det eneste patologiske fund. Sammenvoksninger kan forekomme i forskellige grader og kan variere fra, i simple tilfælde, et distaliseret interstitium til ossøse sammenvoksninger og, i de sværeste tilfælde, ekstra på tværs-liggende knogler.

Ved adskillelse af sammenvoksede stråler planlægges lapper af den eksisterende hud, mhp. at danne et nyt interstit, samt at opnå størst muligt huddække. Der er ofte behov for fuldhudstransplantat, hvilket ved behov høstes fra patientens håndled, albuebøjning eller abdomen. I de sværeste tilfælde ses en komplet sammenvoksning af alle stråler. Dette forekommer bl.a. hos patienter med Aperts syndrom. I disse tilfælde er der behov for kirurgi ad flere omgange [12].

Oftest planlægges operation for syndaktyli, når barnet er 1-2 år gammelt (Figur 4).

**FIGUR 4** Præ- (A) og peroperative (B) billeder i forbindelse med operation for syndaktyli.



## Kamptodaktyli

Kamptodaktyli er en medfødt tilstand med manglende evne til fuld aktiv ekstension i typisk en eller flere ulnare fingers proximale interfalangealled. Diagnosen stilles klinisk, og behandlingen afhænger af graden af gener. Tilstanden er oftest asymptomatisk og uden affektion af håndfunktionen. Ved behandlingsbehov vil denne oftest være konservativ med periodevis natskinnebehandling. Dette har vist gode resultater. Kirurgi kan komme på tale i de sværeste tilfælde, herunder progredierende gener under vækst [13].

## Sammenfatning

Et barn med en medfødt håndmisdannelse bør henvises ved fødslen, eller så snart misdannelsen konstateres. Herefter foretages der planlægning af behandlingsforløbet, herunder timing af kirurgi og vurdering af behov for eventuel videreudredning. Behandlingen foregår på Aarhus Universitetshospital, Odense Universitetshospital og Rigshospitalet.

Det er også muligt at henvise barnet med ønske om en vurdering af behov for ergoterapi, skinnebehandling og/eller proteseforsyning.

Hvis der er mistanke om syndromal årsag til misdannelsen, bør barnet henvises til Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet eller Aarhus Universitetshospital, til Klinisk Genetisk Afdeling på Aarhus Universitetshospital eller Odense Universitetshospital eller til Afdeling for Genetik på Rigshospitalet.

**Korrespondance** Casper Smedegaard Ottesen. E-mail: casper\_ottesen@hotmail.com

**Antaget** 16. maj 2024

**Publiceret på ugeskriftet.dk** 5. august 2024

**Interessekonflikter** ingen. Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på ugeskriftet.dk

**Taksigelser** Tak til *Karina Liv Hansen* og *Anders Kjørup* for gennemlæsning og bidrag til billedmateriale

**Referencer** findes i artiklen publiceret på ugeskriftet.dk

**Artikelreference** Ugeskr Læger 2024;186:V04230238

**doi** 10.61409/V04230238

**Open Access** under Creative Commons License [CC BY-NC-ND 4.0](#)

## SUMMARY

### Congenital malformations of the hand and fingers

Congenital anomalies of the upper limb are in Denmark estimated to have an incidence of around 20 in 10,000 live births. This covers a wide array of conditions summarised in this review. At the time of referral, the patient is thoroughly examined, and a treatment plan is discussed with the family. In some cases, no treatment is needed, in others there might be a need for surgery, night splinting, or an upper limb prosthesis. In case an underlying syndromic cause is suspected, the patient is referred for paediatric evaluation at specialized centre.

## REFERENCER

1. Ekblom AG, Laurell T, Arner M. Epidemiology of congenital upper limb anomalies in 562 children born in 1997 to 2007: a total population study from Stockholm, Sweden. *J Hand Surg.* 2010;35(11):1742-1754. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2010.07.007>
2. Oberg KC, Feenstra JM, Manske PR, Tonkin MA. Developmental biology and classification of congenital anomalies of the hand and upper extremity. *J Hand Surg Am.* 2010;35(12):2066-76. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2010.09.031>
3. Lam W, Smith GD. Failure of formation of parts transverse and longitudinal. disorders of the hand. Springer, 2014:71-95. [https://doi.org/10.1007/978-1-4471-6563-7\\_6](https://doi.org/10.1007/978-1-4471-6563-7_6)
4. Farr S, Catena N, Martinez-Alvarez S et al. Peromelia – congenital transverse deficiency of the upper limb: a literature review and current prosthetic treatment. *J Child Orthop.* 2018;12(6):558-565. <https://doi.org/10.1302/1863-2548.12.180107>
5. James MA, Bagley AM, Brasington K et al. Impact of prosthesis on function and quality of life for children with unilateral congenital below-the-elbow deficiencies. *J Bone Joint Surg Am.* 2006;88(11):2356-2365. <https://doi.org/10.2106/JBJS.E.01146>
6. Wall LB, Ezaki M, Oishi SN. Management of congenital radial longitudinal deficiency: controversies and current concepts. *Plast Reconstr Surg.* 2013;132(1):122-128. <https://doi.org/10.1097/PRS.0b013e318290fca5>
7. Manske PR, McCarroll HR Jr. Abductor digiti minimi opponensplasty in congenital radial dysplasia. *J Hand Surg Am.* 1978;3(6):552-9. [https://doi.org/10.1016/S0363-5023\(78\)80006-9](https://doi.org/10.1016/S0363-5023(78)80006-9)
8. Goldfarb CA, Murtha YM, Gordon JE, Manske PR. Soft-tissue distraction with a ring external fixator before centralization for radial longitudinal deficiency. *J Hand Surg Am.* 2006;31(6):952-959. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2006.03.019>
9. De Kraker M, Selles RW, van Vooren J et al. Outcome after Pollicization: comparison of patients with mild and severe longitudinal radial deficiency. *Plast Reconstr Surg.* 2013;131(4):544e-551e. <https://doi.org/10.1097/PRS.0b013e3182818c98>
10. Comer GC, Potter M, Ladd AL. Polydactyly of the hand. *J Am Acad Orthop Surg.* 2018;26(3):75-82. <https://doi.org/10.5435/JAAOS-D-16-00139>
11. Forsythe E, Beales P. Bardet-Biedl syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2013;21(1):8-13. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.115>
12. Dao KD, Shin AY, Billings A et al. Surgical treatment of congenital syndactyly of the hand. *J. Am Acad Orthop Surg.* 2004;12(1):39-48. <https://doi.org/10.5435/00124635-200401000-00006>

13. Miranda BH, Talwar C, Horwitz MD, Smith PJ. Aggressive paediatric camptodactyly: the evolution of a proposed treatment algorithm. J Plast Reconstr Aesthet Surg. 2022;75(6):1907-1915. <https://doi.org/10.1016/j.bjps.2022.01.020>