

Petra Grahn ja Yrjänä Nietosvaara

Lasten synnynnäiset yläraajapoikkeavuudet

Synnynnäisen yläraajapoikkeavuuden riski on Suomessa reilut 0,2 %. Valtaosa näistä on erilaisia sormien poikkeavuuksia. Synnynnäisiä raajapuutoksia esiintyy keskimäärin 0,05 %:lla vastasyntyneistä. Vuosittain maassamme todetaan noin sadalla vastasyntyneellä merkittävä yläraajapoikkeavuus. Arviolta puolet näistä lapsista hyöttyy leikkaushoidosta. Yläraajaepämuodostumien hoitoon perehtyneen käsikirurgin arvio tilanteesta olisi toivottavaa jo synnytyslaitoksella, lähinnä vanhempien epätietoisuuden ja huolen vähentämiseksi. Tämä on harvoin mahdollista maassamme, mutta konsultaatiokäynti yliopistosairaalassa olisi hyvä saada järjestetyksi muutaman kuukauden kuluessa synnytyksestä. Hoitopäätökset tehdään tapauskohtaisesti, ja niissä otetaan huomioon lapsen mahdolliset muiden elinjärjestelmien poikkeavuudet tai muut sairaudet. Kirurginen hoito toteutetaan useimmissa tapauksissa leikki-iässä, ja sen ensisijainen tavoite on parantaa käden toimintaa.

Suomessa syntyy vuosittain noin 250 lasta, joilla todetaan synnynnäinen yläraajapoikkeavuus (1,2). Yläraajapoikkeavuuksien kirjo on laaja ja vaihtelee lähes huomaamattomasta poikkeavuudesta koko raajan tai sen osan puuttumiseen. Raajat ja sisäelimet kehittyvät samaan aikaan alkuraskaudessa. Raajapoikkeavuus on yleensä helposti todettavissa ja siksi hyvä varoitusmerkki mahdollisesta sisäelinepämuodostumasta. Raajapoikkeavuudet liittyvät noin 25 %:ssa tapauksista johonkin oireyhtymään, joka voi pahimmillaan aiheuttaa sikiön tai lapsen ennenaikaisen kuoleman (2,3). Muuten terveiden lasten yksittäisiä yläraajapoikkeavuuksia on noin 40 % kaikista synnynnäisistä yläraajapoikkeavuuksista (1–3). Yläraajapoikkeavuuksien kirurginen hoito on pääosin keskitetty yliopistosairaaloihin.

Raajapoikkeavuuden synty, luokitus ja diagnosointi

Osa raajapoikkeavuuksista on perinnöllisiä, osa johtuu jonkin ulkoisen tai sisäisen tekijän aiheuttamasta kehityshäiriöstä sikiökauden alussa. Periytyvät kehityshäiriöt ovat usein osana laajempaa oireyhtymää. Raajapoikkeavuus syn-

tyy taustatekijästä riippumatta, kun raajan normaali kehitys häiriintyy sikiökauden ensimmäisen kolmanneksen aikana (4). Raajasilmu muodostuu sikiökehityksen neljännen viikon aikana ja lähtee jakautumaan kolmeen suuntaan, raajan kärkeen, eteen ja taakse. Näin muodostuvat raajan eri osat, jotka ovat valmiita kahdeksannen raskausviikon lopussa (TAULUKKO 1). Raajapoikkeavuus on yleensä sitä vaikeampi, mitä varhaisemmassa vaiheessa kehityshäiriö tapahtuu. Vastaavasti kolmannen raskauskuukauden jälkeen ilmaantuvat kehityshäiriöt, esimerkiksi amnionkurouma, ovat harvinaisia ja koostuvat pääosin jo normaalisti muodostuneen raajan toissijaisesta syistä kohdistuvasta muutoksesta.

Yläraajapoikkeavuudet luokitellaan neljään pääryhmään. Malformaatio on sisäsyntyinen koko raajasilmun tai sen pääakselin kehityshäiriö, deformaatio ulkoisen syyn aiheuttama raajan poikkeavuus, dysplasia raajan poikkeavaan kokoon tai muotoon johtava kasvuhäiriö ja neljäntenä ovat oireyhtymiin liittyvät raajapoikkeavuudet (4,5). Sisäsyntyiset syyt aiheuttavat valtaosan (yli 70 %) raajapoikkeavuuksista, ja noin kolmasosa näistä on ulkoasultaan vaihtelevia perinnöllisiä poikkeavuuksia (1–3).

TAULUKKO 1. Yläraajan kehityksen eri vaiheet.

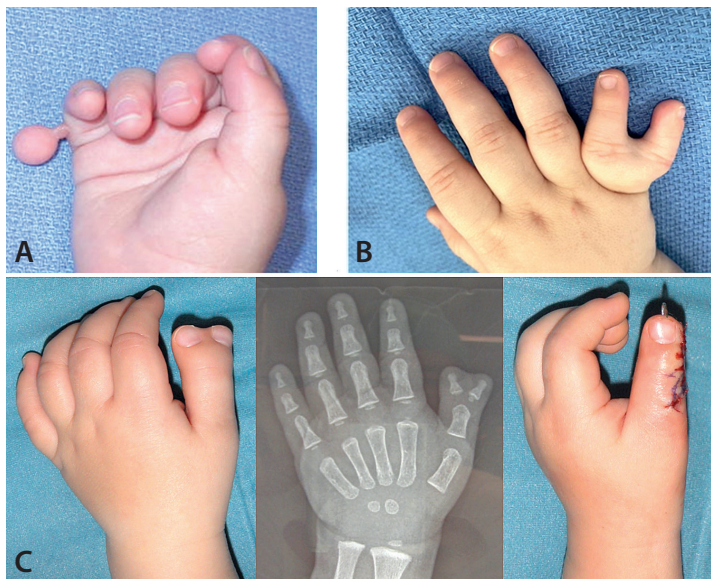
Aika hedelmöityksestä (vrk)	Yläraajan kehityksen vaihe	
24	Raajasilmu muodostuu.	
33	Käsilevy muodostuu kasvavan raajasilmun kärkeen. Olkahermo kehittyy.	
36	Raajan hermot kehittyvät. Pitkien putkiluiden rustoiset aiheet ilmaantuvat.	
38	Sormisäteiden alut ilmaantuvat käsilevyn alaosaan.	
41	Kämmenluiden rustoiset aihiot ilmaantuvat. Kyynärvaltimo kehittyy.	
44	Sormien luiden kehitys alkaa. Värttinä-valtimo kehittyy.	
47	Sormet erottuvat toisistaan.	
54	Olkaluun luutuminen alkaa.	
56	Yläraaja on rakenteellisesti valmis.	

Osa yläraajapoikkeavuuksista voidaan todeta sikiön kaikukuvauksessa, joka on kuitenkin sitä epäluotettavampi, mitä lähempänä raajan kärkeä poikkeavuus sijaitsee. Sisäelinten ja useiden raajojen kehityspoikkeavuudet löytyvät kaikukuvauksella varsin luotettavasti, mutta lopullinen diagnoosi tehdään vasta lapsen synnyttyä (6). Yläraajan kehityspoikkeavuudet ovat tuntemattomasta syystä tavallisempia pojilla kuin tytöillä ja yleisempiä vasemmalla kuin oikealla puolella (2). Kehityshäiriö on lähes yhtä usein molemminpuolinen kuin toispuolinen. Yli 40-vuotiaiden synnyttäjien vastasyntyneen lapsen yläraajan kehityshäiriön riski on kaksinkertainen verrattuna alle 30-vuotiaisiin synnyttäjiin (3). Tässä katsausartikkelissa keskitymme tavallisiin yläraajojen kehityshäiriöihin ja niiden hoitoon sekä käymme lyhyesti läpi harvinaisempia kehityshäiriöitä, joita on hyvä osata tunnistaa niihin toisinaan liittyvien muiden poikkeavuuksien ja sairauksien vuoksi.

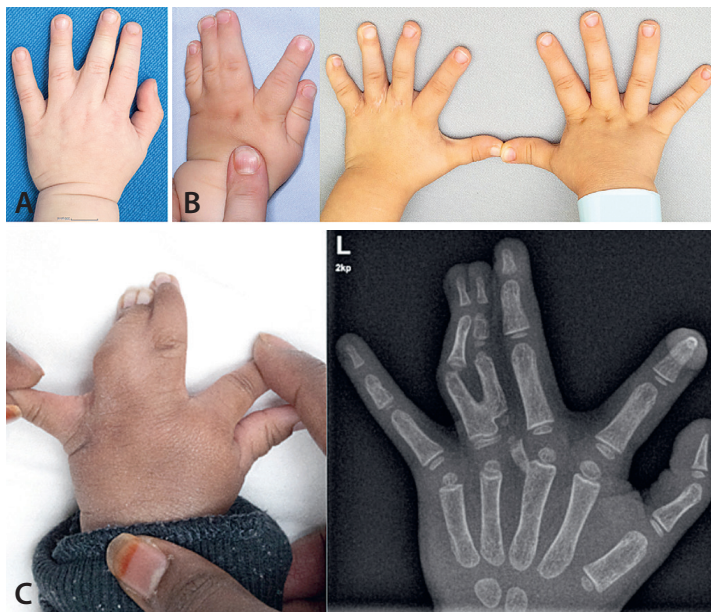
Tavallisimmat yläraajan kehityshäiriöt

Ylilukuiset sormet (monisormisuus, polydaktylia). Kyynärluun puoleinen ylilukuinen sormi on yleisin käden synnynnäinen poikkeavuus (KUVA 1). Muutos on lähes neljä kertaa yleisempi tummaihoisilla kuin vaaleaihoisilla, ja sen esiintyvyys Pohjoismaissa on noin 0,04 % (1,7). Ulnaarinen polydaktylia periytyy vallitsevasti (30 % tapauksista molemminpuolisista), eikä se yleensä liity oireyhtymiin. Värttinäluun puoleiset lisäsormet ovat harvinaisempia (0,01 %), ja ne esiintyvät yleensä yksittäisinä toispuoleisina poikkeavuuksina. Oikeastaan kyseessä on peukaloaiheen jakautuminen kahdeksi normaaliksi pienemmäksi peukaloksi.

Ohuella ihokannaksella kädessä roikkuva sormen kynnellinen kärkijäsen on tavallisin ylilukuisten sormien tyyppi, joka voidaan poistaa hirttamällä synnytyslaitoksessa tai paikallispuu-



KUVA 1. Ylilukuiset sormet. **A.** Roikkuva kyynärluun puoleinen ylilukuinen lisäsormen-jäänne voidaan hirtittää synnytyslaitoksella tai poistaa paikallispuudutuksessa poliklinisesti kolmen kuukauden ikään mennessä. **B.** Lähes normaalisti kehittynyt kyynärluun puoleinen lisäsormi. **C.** Värttinäluun puoleinen peukalon jakauma poistetaan yleensä 1–2 vuoden iässä. Leikkauksessa korjataan poistetun sormen puoleiset nivelsiteet, kiinnitetään poistetusta sormesta irrotetut jänneet jäljelle jäävään sormeen ja korjataan tarvittaessa jäljelle jäävän sormen luiden virheasennot.



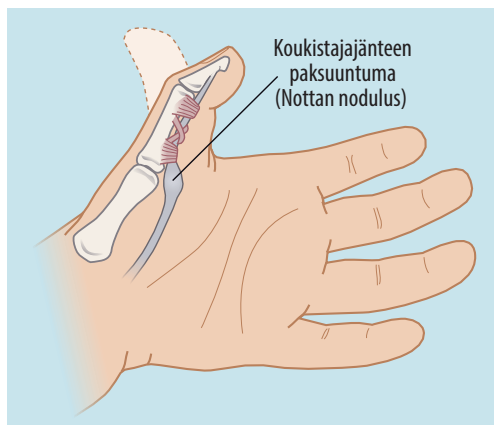
KUVA 2. Yhdyssormisuus. **A.** Yksinkertainen osittainen vasemman käden 3. sormihangan yhdyssormisuus. **B.** Täydellinen yksinkertainen kahden sormihangan yhdyssormisuus ennen leikkausta ja sen jälkeen. **C.** Komplisoitunut monisormisuus, jossa on poikkeavia luuliotoksia ja rakenteita.

dutuksessa poliklinisesti lapsen ensimmäisten elin kuukausien aikana. Toisessa ääripäässä on täysin kehittynyt ylilukuinen kuudes sormi pikkusormen vieressä (**KUVA 1**). Leikkaushoito 1–2 vuoden iässä on perusteltua. Roikkuvia sormia lukuun ottamatta kyseessä ei ole pelkkä ylilukuisen säteen poisto.

Yhdyssormisuus (syndaktylia). Kahdella kymmenestä tuhannesta vastasyntyneestä on jonkinasteinen yhdyssormisuus, joka on yksi tavallisimmista synnynnäisistä yläraajapoikkeavuuksista (**KUVA 2**) (1). Yhdyssormisuus luo-

kitellaan täydelliseksi, mikäli viereiset sormet ovat kiinni toisissaan kärkijäsenten tasolle asti, ja osittaiseksi, mikäli sormihanka on kärkinivelen tasolla tai tätä alempana. Lisäksi erotetaan toisistaan yksinkertainen (sormihangan iho jäänyt jakautumatta), kompleksi (sormien kärkijäsenet kiinni toisissaan) ja komplisoitunut (sormien välissä ylimääräisiä luuta ja muita rakenteita) yhdyssormisuus.

Tavallisimmin on kyseessä yksittäinen keskisormen ja nimettömän välisen sormihangan poikkeavuus. Komplisoituneet syndaktyliat



KUVA 3. Napsupeukalossa peukalon koukistajajänteen paksuuntuma, Nottan nodulus, estää jänteen liukumisen koukistajajännetuppeen, minkä takia peukalon kärkinivel ei oikene. Leikkaushoito (jännetupen yläosan, A1-pulley'n, halkaisu) on perusteltua, mikäli napsupeukalo aiheuttaa kipua tai toiminnallista haittaa tai kärkinivelen ojennus ei onnistu viiteen ikävuoteen mennessä.

ovat usein osa jotakin oireyhtymää. Leikkaushoito on yleensä perusteltua toiminnallisista ja ulkonäkösyistä, lukuun ottamatta osittaisia yksinkertaisia syndaktylioita. Leikkaukset tehdään tapauksen mukaan noin 0,5–4 vuoden iässä (8).

Napsupeukalo ja napsusormi. Napsupeukalo ei ole varsinaisesti synnynnäinen poikkeavuus, koska se kehittyy vasta syntymän jälkeen (9). Peukalon pitkään koukistajajänteeseen muodostuu epäselvästä syystä paksuuntuma (Nottan nodulus), joka estää jänteen normaalin liukumisen A1-jännetuppeen (**KUVA 3**) (9). Napsupeukalon esiintyvyys on lisäsormia vastaava, se esiintyy usein molemminpuolisena, eikä siihen ole kuvailtu liittyvän muita raaja-poikkeavuuksia (1,9).

Peukalon koukkuasennon (tai joskus napsusormin) huomaa useimmiten 0,5–3-vuotiaan lapsen huoltaja. Lääkäri harhautuu helposti ajattelemaan, että kyseessä on peukalon kärkijäsenen sijoiltaanmeno tai peukalon murtuma, vaikka peukalo on kivuton eikä siinä ole turvotusta – peukalon kärkinivel on tyypillisesti 30–45 asteen koukussa. Koukkuasento häviää usein itsestään kouluikään mennessä. Liikeharjoituksista tai lastoituksesta ei ole hyötyä.

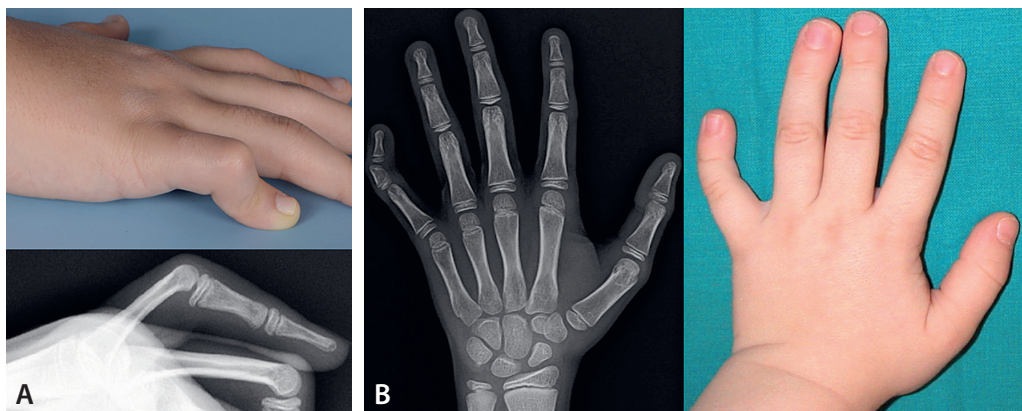
Tarvittaessa peukalon koukistajajännetupen osittaista halkaisua voidaan harkita 3–5 vuoden iässä.

Napsusormi on noin kymmenen kertaa harvinaisempi kuin napsupeukalo, ja sen taustalla voi olla koukistajajännepoikkeavuus, vamma, lastenreuma tai jokin kertymäsairaus, jonka ensimmäinen oire napsusormi voi olla (9,10). Napsusormen leikkaushoidossa pelkkä jännetupen osahalkaisu ei yleensä riitä.

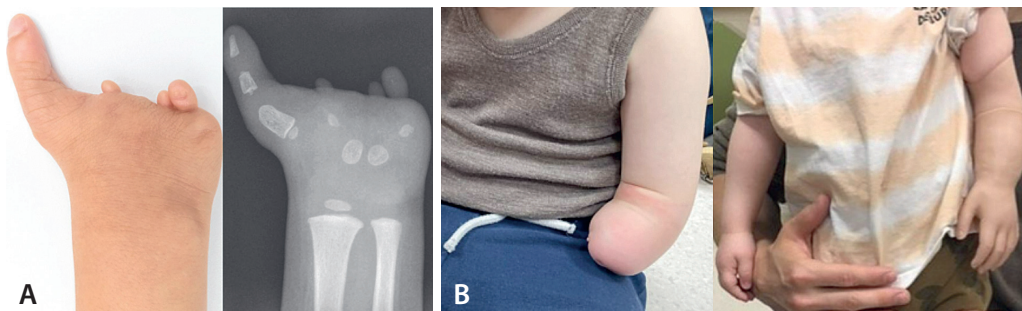
Koukkusormisuus (kamptodaktylia) ja vinosormisuus (klinodaktylia) ovat noin puolessa tapauksista perinnöllisiä poikkeavuuksia, joiden esiintyvyydeksi on raportoitu reilu promille (1,11). Todellinen esiintyvyys on kuitenkin suurempi, koska virheasento (yleensä pikkusormessa) on niin lievä, ettei siitä koeta haittaa (**KUVA 4**). Koukkusormisuus ilmaantuu etenevästi yleensä pikkusormen tyviniveleen joko varhaislapsuuden tai kasvupyrähdyksen aikana (11). Tyvijäsenen ojennusvaje kehittyä selvästi suuremmaksi potilailla, joiden koukkusormisuus todetaan jo varhaislapsuudessa – näillä lapsilla voi olla myös muita synnynnäisiä poikkeavuuksia. Koukkusormisuuden taustalla on erilaisia käden lihasten ja jänteiden poikkeavuuksia. Leikkaushoidon tulokset ovat usein epätydyttäviä, minkä takia siitä on usein järkevämpää pidättäytyä.

Vinosormisuutta esiintyy tytöillä kolme kertaa enemmän kuin pojilla, ja myös tämä poikkeavuus esiintyy tyypillisesti pikkusormessa ja voi olla molemminpuolinen. Peukalon vinosormisuus liittyy oireyhtymiin ja vaatii joskus leikkaushoidon otteen parantamiseksi (11).

Transversaalipuutoksessa (poikittainen puutos) yläraajan kasvu on pysähtynyt olka- tai kyynärvarren, ranteen, kämmenen tai sormien tasolle. Tätä ”amputaatiotasoa” proksimaalisemmat kudokset ovat yleensä normaalisti kehittyneet. Sukupuoli ei vaikuta poikittaisten synnynnäisten puutosten riskiin, joiden ilmaantuvuudeksi on ilmoitettu 0,08/1000 synnytystä (**KUVA 5**) (1,2). Useimmiten toinen raaja on täysin terve ja lapsi pärjää toiminnallisesti erinomaisesti. Tila ei ole periytyvä. Protetisointia harkitaan etenkin, jos puutosraajassa on hyvin kehittynyt kyynärvarsi tai kämmen.



KUVA 4. Koukku- ja vinosormisuus. A. Koukkusormisuuden tavallisemmassa muodossa pikkusormen keskiväliseen kehittyä kasvupyrähdysten aikana ojennusvaje. Ojennuslastoituksesta voi olla hyötyä, mikäli nivelen passiivinen ojennus onnistuu. Leikkaushoitoa voidaan harkita, mikäli liikerajoitus häiritsee päivittäisiä toimintoja. B. Vinosormisuus huomataan usein ennen kouluikää. Vinosormisuus on etenevä, mikäli sen aiheuttaa poikkeavan muotoinen keskijäsenen kasvulinja, ”delta falangis”. Keskijäsenen katkaisua ja kääntämistä voidaan harkita, jos sormen virheasento aiheuttaa selvää toiminnallista häiriötä.



KUVA 5. Poikittainen puutos. A. Kämmentason poikittainen synnynnäinen puutos, jossa säteet 2–5 ovat surkastuneet. B. Kyynärvarsitason poikittainen puutos. Osa lapsista käyttää kosmeettista proteesia.

Muut poikkeavuudet

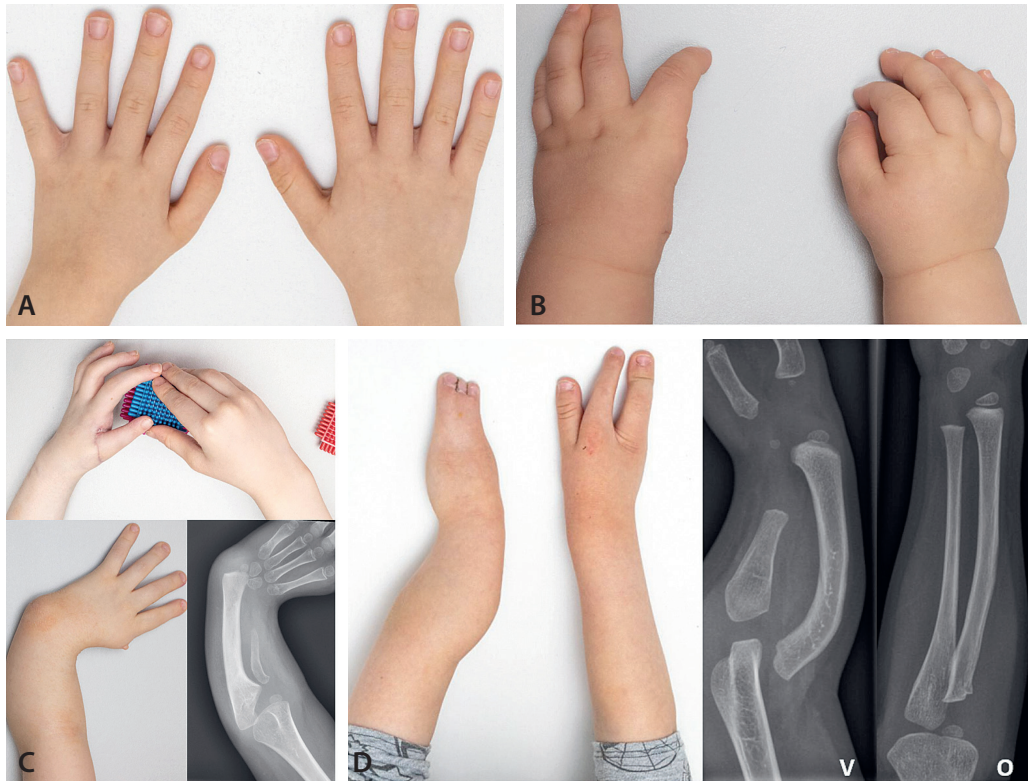
Seuraavat kehityspoikkeavuudet ovat hyvin harvinaisia (ilmaantuvuus noin 3:100 000) ja käsitellään yleisyyssjärjestyksessä. Näillä lapsilla on usein myös sisäelinelämämuodostumia tai jokin oireyhtymä, jotka ovat usein hoidollisesti tärkeämpiä kuin yläraajan kehityshäiriö. Harvinaisuuden sekä liitännäissairauksien vuoksi näiden lasten raaja-anomalioiden hoito on keskitetty yliopistosairaaloihin.

Värttinä- tai kyynärluun pitkittäisten puutosten ilmiä voi vaihdella lievistä peukalon poikkeavuudesta (yleisin) koko yläraajan vaikeaan kehityshäiriöön (**KUVA 6**). Värttinäluun puoleiset puutokset ovat selvästi yleisempiä kuin kyynärluun puoleiset. Värttinäluun puoleiset puutokset ovat usein osa jotakin oireyhtymää tai lapsella on jokin muu synnynnäinen

poikkeavuus, minkä takia imeväiskuolleisuus on suuri (**TAULUKKO 2**) (2,12–14).

Värttinäluun puutoksen hoito määräytyy pitkälti sen vaikeusasteen mukaan. Lievimmissä tapauksissa ei tarvita mitään hoitoa, osa potilaista hyötyy ranteen lastoituksesta ja osa leikkaushoidosta. Peukalon täydellinen puuttuminen tai vaikea vajaakehitys korjataan useimmiten etusormen siirrolla peukalon asemaan (pollikisaatio) (**KUVA 6**). Kyynärluun puoleiset puutokset ovat harvoin perinnöllisiä, eivätkä ne yleensä liity tunnettuihin oireyhtymiin (**KUVA 6**) (12,13).

Halkiokädessä (cleft hand) käsivälin keskiosan kehitys on häiriintynyt (**KUVA 7**) (11). Halkiokäsi on noin puolessa tapauksista perinnöllinen. Näillä potilailla on usein halkiökäden tai -käsien lisäksi halkiöjalka tai -jalat. Halkiökäsi toimii yleensä erinomaisesti. Korjausleik-



KUVA 6. Värttinä- tai kyynärluun pitkittäiset puutokset. Värttinäluun pitkittäiset puutokset vaihtelevat peukalon lievästä vajaakehityksestä koko raajan vaikeaan kehityshäiriöön. **A.** Lievimässä muodossa peukalo on tervettä puolta pienempi mutta toiminnallisesti lähes normaali. Osa peukalon lyhyistä lihaksista puuttuu, ja tyvinivel on epätukeva. **B.** Peukalo voi myös puuttua kokonaan. **C.** Vaikeimmissa poikkeavuuksissa kaikki värttinäluun puoleiset rakenteet ovat alikehittyneet tai puuttuvat, jolloin lapsen ranne on koukussa ja kämmen voimakkaasti vinos- sa (kyynärvarren pituus on noin 60–70 % terveen yläraajan pituudesta). Leikkauksella voidaan parantaa ranteen asentoa ja siirtää etusormi peukaloksi (pollikisaatio). **D.** Kyynärluun puutokset vaihtelevat lievästi lyhentyneestä kyynärluusta koko kyynärluun puuttumiseen, jolloin värttinäluu on yleensä luutunut kiinni olkaluuhun.

kaus halutaan kuitenkin yleensä toteuttaa ulko- näkösyistä.

Amnionkuroumassa osa sikiökalvosta kiristyy epäselvästä syystä raajan ympärille olka- tai kyynärvarren tai sormien tasolla, mikä aiheuttaa amputaation (**KUVA 7**). Kurouma voi myös johtaa sikiön kuolemaan. Amnionkurou- ma esiintyy yleisemmin nuorilla synnyttäjillä, ja hiukan yli puolet näistä tapauksista liittyy poikkeavaan raskauden kulkuun (raskauden aikainen infektio, lääke- tai huumausaineiden käyttö, poikkeava verenvuoto, ennenaikainen synnytys, pieni synnytyspaino) (15). Amnion- kuroumaa esiintyy noin kaksi kertaa useammin ylä- kuin alaraajassa, yhtä usein tytöillä ja po- jilla (15). Hoito vaihtelee kurouman vaikeuden mukaan. Kirurginen hoito voi olla aiheellista

heti syntymän jälkeen, mikäli kurouma uhkaa sen alapuolisen raajan verenkiertoa.

Makrodaktylia liittyy liikkakasvuoireyhty- män eli hypertrofian tautikirjoon ja tarkoittaa yhden tai useamman sormen tai varpaan poik- keavan suurta kokoa (**KUVA 7**) (11). Mikäli koko raaja on poikkeuksellisen suuri, kysees- sä on kolme kertaa makrodaktyliaa yleisempi poikkeavuus, hemihypertrofia (16). Sen esiin- tyvyys vastaa amnionkurouman esiintyvyyttä, ja sitä esiintyy sporadisesti yhtä usein tytöillä ja pojilla. Hemihypertrofiaan liittyy etenkin vat- san alueen kasvainten lisääntynyt riski, minkä takia vatsan säännölliset kaikukuvaukset ovat perusteltuja (16). Kasvulinjoja sulkemalla voi- daan hidastaa raajan pituuskasvua, mutta raajan poikkeavan suuren ympärysmittan pienentämi-

TAULUKKO 2. Värtingin luun pitkittäiseen puutokseen liittyvät oireyhtymät.

Oireyhtymä	Muut löydökset	Jatkotutkimukset	Esiintyvyys per 100 000
VACTERL	Ks. alla ¹	Vatsan ja sydämen kaikukuvaus, luuston röntgenkuvaus tarvittaessa	15
Holt–Oramin oireyhtymä ²	Sydämen kehityshäiriö	TVK, sydämen kaikukuvaus	1
TAR ³	Trombosytopenia	TVK, sydämen kaikukuvaus	< 1
Fanconin anemia ⁴	Aplastinen anemia	TVK, kromosomien katkoksen määrä, vatsan ja sydämen kaikukuvaus	< 3
Rapadilino ⁵	Raajojen virheasennot, imeväisiän ripuli	Luuston röntgenkuvaus tarvittaessa	< 1

¹VACTERL (myös nimiä VATER sekä VACTER käytetään). Vähintään kolme seuraavista: nikamien epämuodostumat, anaaliatresia, synnynnäiset sydänviat, trakeoesofageaalinen fisteli ja esofageaalinen atresia, munuaisepämuodostuma sekä raajojen poikkeavuudet. Osa epämuodostumista, kuten anaaliatresia, tietyt sydänviat ja henkiruokatorvifisteli, korjataan leikkauksilla pian syntymän jälkeen.

²Holt–Oramin oireyhtymässä tavallisimmat synnynnäiset sydänviat ovat eteis- ja kammioväliseinän aukot, mutta myös johtumishäiriöitä esiintyy.

³TAR-oireyhtymässä (thrombocytopenia with absent radius) värtingin luun puutos on usein molemminpuolinen, mutta potilailla on aina peukalot erotuksena muihin värtingin luun puutostiloihin. Trombosytopenia ilmenee tavallisimmin muutamien viikkojen tai kuukausien iässä ja lievenee iän myötä. Vajaalla neljäsosalla on myös sydämen kehityshäiriö.

⁴Fanconin anemia on perinnöllinen DNA:n korjauksen häiriö, johon liittyvät etenevä luuydinloma, erilaiset synnynnäiset epämuodostumat ja alttius kasvainten kehittymiselle.

⁵Rapadilino-oireyhtymä kuuluu suomalaisen tautiperintöön. Siihen kuuluvat vajaakehittynyt värtingin säde – peukalo voi puuttua, poikkeavan pienet tai puuttuvat polvilumpiot, suulakihalkio, imeväisiän ripuli, nivelten dislokaatiot, lyhytkasvuisuus, raajaepämuodostumat ja pitkä kapea nenä.

TVK = täydellinen verenkuva



KUVA 7. Muita harvinaisia yläraajapoikkeamia. **A.** Yksinkertaisimmassa ilmiössä halkiokädestä puuttuu keskisäde. **B.** Amnionkourouta aiheuttavat turvotusta ja kudospuutoksia kouroutuman distaalipuolelle. **C.** Suurisormisuudessa yksi tai useampi sormi on poikkeuksellisen pitkä ja paksu. **D.** Hemihypertrofiassa koko raaja on poikkeavan suuri.

Ydinasiat

- » Ylilukuinen kapealla ihokannaksella kiinni roikkuva sormi on tavallisin yläraaja-poikkeavuus.
- » Vaikeat synnynnäiset yläraajapoikkeavuudet, etenkin värttinäluun puoleiset pitkittäiset puutokset, liittyvät usein tunnettuihin oireyhtymiin tai joihinkin sisäelineläpämudostumiin.
- » Synnynnäinen yläraajapoikkeavuus aiheuttaa harvoin merkittävää toiminnallista haittaa lukuun ottamatta molemminpuolisia poikittaisia tai pitkittäisiä puutoksia.

nen kirurgisesti on vaikeaa, ja usein paras ratkaisu on sädeamputaatio.

Yläraajapoikkeaman vaikutus elämänlaatuun

Yläraajan synnynnäisten poikkeavuuksien ei ole todettu vaikuttavan merkittävästi elämänlaatuun (17–19). Lisäksi vaikuttaa siltä, että mitä vaikeampi poikkeavuus (poikittaiset ja pitkittäiset puutokset) lapsella on, sitä paremmin hän on tasapainossa poikkeavuutensa kanssa, vaikka nämä lapset saavat terveisiin verrokkeihin nähden käden käyttöä sekä kipua arvioivissa tutkimuksissa ikätovereihinsa verrattuna huonommat tulokset (17–19). Sen sijaan kasvuikäiset, joilla on selvästi poikkeavan näköinen toiminnallisesti hyvä käsi, kuten suurisorminen tai halkiokäsi, esiintyy terveisiin verrokkeihin nähden enemmän alakuloisuutta

(17). Myös vähävaraisempien perheiden lasten on ilmoitettu kokevan enemmän alakuloisuutta yläraajapoikkeavuutensa vuoksi (20).

Näyttää siltä, että useimpien yläraajan synnynnäisten poikkeavuuksien yhteydessä käden ulkonäköä voidaan parantaa leikkaushoidolla (21–23). Pohjoismaissa hoito perustuu pitkälti käden toiminnan ja vasta toissijaisesti käden ulkonäön parantamiseen. Osassa tapauksista leikkaushoito on kuitenkin perusteltua, vaikka sen tavoitteena olisi parantaa pääasiassa käden ulkonäköä. Synnynnäisten yläraajapoikkeavuuksien leikkaushoidon aiheellisuus on aina suhteellista. Leikkauspäätös joudutaan tekemään lähes aina yhdessä potilaan vanhempien, eikä – kuten pitäisi – yhdessä potilaan kanssa. Mahdollisimman hyvän lopputuloksen varmistamiseksi leikkaushoito olisi mielestämme hyvä keskittää synnynnäisten yläraajapoikkeavuuksien hoitoon perehtyneille käsikirurgeille.

Lopuksi

Hoitopäätöksiä tehtäessä on osattava ottaa huomioon myös muista kulttuureista tulevien perheiden toiveet. Joissakin maissa neli-sorminen käsi tuottaa huonoa onnea, minkä takia suhtautuminen toiminnallisesti huonon sormen amputaatioon voi olla hyvinkin vastahankaista. Hoitavan lääkärin tehtävä on selittää ymmärrettävästi, mitä hyötyä ja haittoja eri hoitovaihtoehdot tarjoavat. Yksinkertainen yhdys-sormisuus ja ylilukuiset sormet voidaan korjata asianmukaisella leikkauksella lähes normaalin käden näköisiksi, mutta muissa tapauksissa synnynnäisesti poikkeavan yläraajan ulkonäkö jää teknisesti onnistuneesta leikkauksesta huolimatta usein selvästi poikkeavaksi. ■

PETRA GRAHN, LT, käsikirurgian erikoislääkäri
HUS, Uusi lastensairaala, lasten ortopedia ja traumatologia

YRJÄNÄ NIETOSVAARA, lastenortopedian ja -traumatologian professori, käsikirurgian dosentti
KYS, lasten ja nuorten osasto, Itä-Suomen yliopisto
HUS, Uusi lastensairaala, lasten ortopedia ja traumatologia

VASTUUTOIMITTAJA
Ville Sallinen

SIDONNAISUUDET
Petra Grahn: Ei sidonnaisuuksia
Yrjänä Nietosvaara: Luottamustoimet (Potilasvakuutuskeskus, Valvira)

KIRJALLISUUTTA

1. Ekeboom A, 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 Am* 2010;35:1742–54.
2. Koskimies E, Lindfors N, Gislis M, ym. Congenital upper limb deficiencies and associated malformations in Finland: a population-based study. *J Hand Surg Am* 2011;36:1058–65.
3. Giele H, Giele C, Allison. The incidence and epidemiology of congenital upper limb anomalies: a total population study. *J Hand Surg Am* 2001;26:628–34.
4. Oberg K, Feenstra J, Manske P, ym. Developmental biology and classification of congenital anomalies of the hand and upper extremity. *J Hand Surg Am* 2010;35:2066–76.
5. Goldfarb c, Exaki M, Wasll L, ym. The Oberg-Manske-Tonkin (OMT) classification of congenital upper extremities: update for 2020. *J Hand Surg Am* 2020;45:642–547.
6. Piper S, Dicke J, Wall L, ym. Prenatal detection of upperlimb differences with obstetric ultrasound. *J Hand Surg Am* 2015;40:1310–7.
7. Watson BT, Hennrikus WL. Postaxial type-B polydactyly. Prevalence and treatment. *J Bone Joint Surg Am* 1997;79:65–8.
8. Grahn P, Nietosvaara N, Sommarhem A, ym. New simple technique for syndactyly release. *Plast Reconstr Surg Glob Open* 2020;8:e2842.
9. Bauer A, Bae D. Pediatric trigger digits. *J Hand Surg Am* 2015;40:2304–9.
10. Wong A, Wong M, Parker R, ym. Presentation and aetiology of paediatric trigger finger: a systematic review. *J hand Surg Eur* 2022;47:192–6.
11. Kozin S. Upper-extremity congenital anomalies. *J Bone Joint Surg Am* 2003; 85:1564–76.
12. Goldfarb C, Wall L, Manske P. Radial longitudinal deficiency: the incidence of associated medical and musculoskeletal conditions. *J Hand Surg Am* 2006;31:1176–82.
13. Bednar M, James M, Light T. Congenital longitudinal deficiency. *J Hand Surg Am* 2009;34:1739–47.
14. Murphy GRF, Logan MPO, Smith G, ym. Correction of “wrist” deformity in radial dysplasia: a systematic review and meta-analysis. *J Bone Joint Surg Am* 2017; 99:2120–6.
15. Demetri L, Starcevic A, Manske M, ym. Clinical manifestations of constriction band syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 2022;104:1301–10.
16. Lapunzina P. Risk of tumorigenesis in overgrowth syndromes: a comprehensive review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2005;137C:53–71.
17. Andersson GB, Gillberg C, Fernell E, ym. Children with surgically corrected hand deformities and upper limb deficiencies: self-concept and psychological well-being. *J Hand Surg Eur* 2011;36:795–801.
18. Ardon M, Janssen W, Hoevis S, ym. Low impact of congenital hand differences on health-related quality of life. *Arch Phys Med Rehabil* 2012;93:351–7.
19. Bae D, Canizares M, Miller E, ym. Functional impact of congenital hand differences: early results from the congenital upper limb differences (CoULS) registry. *J Hand Surg Am* 2018;43:321–30.
20. Wall L, Wright M, Samora J, ym. Social deprivation and congenital upper extremity differences—an assessment using PROMIS. *J Hand Surg Am* 2021;46:114–8.
21. Libberecht K, Sabapathy SR, Bhardwaj P. The relation of patient satisfaction and functional and cosmetic outcome after correction of the wrist flexion deformity in cerebral palsy. *J Hand Surg Eur* 2011;36:141–6.
22. Bellew M, Haworth J, Kay SP. Toe to hand transfer in children: ten year follow up of psychological aspects. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2011;64:766–75.
23. Nietosvaara N, Sommarhem A, Stenroos A, ym. Factors affecting hand cosmesis and the aesthetic impact of surgery on congenital hand differences in Finland. *J Hand Surg Eur Vol* 2023;48:333–40.