

DOI: 10.26693/jmbs05.04.061  
 УДК 616.717.4/.6.013-007.24-07

*Хмара Т. В., Нікорич Д. М., Стабрин М. Б., Ризничук М. О.,  
 Стельмах Г. Я., Лека М. Ю.*

## ОНТОЛОГІЯ УРОДЖЕНИХ ВАД ПЛЕЧОВОЇ КІСТКИ ТА КІСТОК ПЕРЕДПЛІЧЧЯ

Вищий державний навчальний заклад України  
 «Буковинський державний медичний університет», Чернівці, Україна

khmara.tv.6@gmail.com

Уроджені аномалії виявляють у 1-3% новонароджених, і близько 10% цих дітей мають уроджені вади розвитку верхніх кінцівок. Частота уроджених аномалій не суттєво змінилася за останнє десятиліття. Більшість із них формується спонтанно або внаслідок наявної генетичної патології, і лише деякі з них виникають під дією тератогенних чинників.

За походженням аномалії розвитку кінцівок можна розділити на ембріопатії, в основі яких лежить порушення закладки і патологія розвитку ембріона в період з 16-20-ої доби після запліднення до кінця 8-го тижня внутрішньоутробного розвитку (випадки великих дефектів із відсутністю окремих кісток, цілих сегментів тощо), і фетопатії, в основі яких – патологія розвитку плода, що виникає внаслідок впливу шкідливих чинників з 9-го тижня внутрішньоутробного періоду розвитку і до моменту народження (випадки порушення форми при розвитку кісткових сегментів і м'якотканинних компонентів, наприклад, артрогрипоз).

Внаслідок порушення розвитку мезенхіми на 4-8 тижнях пренатального періоду онтогенезу виникають такі вади розвитку верхніх кінцівок як недорозвинення, зрощення їх проксимальних або дистальних кінців, відсутність або недорозвинення анатомічних структур. Найуразливішим до дії тератогенів, які спричиняють уроджені вади розвитку кінцівок, є 4-5 тижні внутрішньоутробного розвитку. Уроджені вади кісток скелету плеча та передпліччя виникають внаслідок порушення процесів хемотаксису, проліферації, диференційованої і програмованої смерті клітин на ранніх етапах ембріогенезу.

Усі вади розвитку кінцівок можна розділити на п'ять груп, а саме: уроджені ампутації (амелія та уроджена ампутаційна кукса дистального відділу кінцівки при нормальному формуванні її проксимального відділу); недорозвинення кінцівки (ектромелія, перомелія, фокомелія); амніотичні перетяжки; брахімелія та уроджені несправжні суглоби.

Уроджені аномалії кінцівок можуть носити локальний характер або супроводжуватися вадами розвитку інших систем організму.

На підставі проведеного аналізу джерел літератури зроблена спроба узагальнити існуючі відомості про уроджені вади скелету плеча та передпліччя та запропоновано їх класифікацію і тлумачення згідно абетки. Коротко охарактеризовано найпоширеніші спадкові синдроми із вадами розвитку плечової кістки та кісток передпліччя.

**Ключові слова:** плечова кістка, ліктьова кістка, променева кістка, вада розвитку, верхня кінцівка, людина.

**Зв'язок роботи з науковими програмами, планами, темами.** Дослідження є фрагментом планової комплексної міжкафедральної теми кафедри анатомії людини імені М. Г. Туркевича і кафедри анатомії, топографічної анатомії та оперативної хірургії ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет» «Особливості морфогенезу та топографії систем і органів у пре- та постнатальному періодах онтогенезу людини», № державної реєстрації 0115U002769.

**Вступ.** Проблема виникнення та способів лікування уроджених вад розвитку (УВР) кісток верхньої кінцівки (ВК) у всіх аспектах є надзвичайно складною [1]. УВР кінцівок можуть носити локальний характер та супроводжуватися аномаліями розвитку інших систем організму [2]. УВР ВК трапляються приблизно в 3,4 випадках на 10000 новонароджених [3].

Етіологічні чинники, які спричиняють УВР опорно-рухового апарату в дітей, поділяють на екзо- й ендогенні та генетичні [4]. Внаслідок порушення розвитку мезенхіми на 4-8 тижнях пренатального періоду онтогенезу виникають такі УВР ВК як недорозвинення, зрощення їх проксимальних або дистальних кінців, відсутність або недорозвинення анатомічних структур [1]. Виявлено, що найуразливішим до дії тератогенів, які спричиняють УВР кінцівок, є 4-5 тижні внутрішньоутробного розвитку [3].

За походженням аномалії розвитку кінцівок можна розділити на ембріопатії, в основі яких лежить порушення закладки і патологія розвитку

ембріона в період з 16-20-ої доби після запліднення до кінця 8-го тижня внутрішньоутробного розвитку (випадки великих дефектів із відсутністю окремих кісток, цілих сегментів тощо), і фетопатії, в основі яких – патологія розвитку плода, що виникає внаслідок впливу шкідливих чинників з 9-го тижня внутрішньоутробного періоду розвитку і до моменту народження (випадки порушення форми при розвитку кісткових сегментів і м'якотканинних компонентів, наприклад, артрогрипоз).

Актуальність проблем виникнення та способів лікування УВР кінцівок призвела до диференціації їх аномалій розвитку на п'ять груп:

1. Уроджені ампутації кінцівки бувають двох видів [1, 5-9]:

- а) амелія (*amelia*) – повна відсутність кінцівок, частіше трапляється відсутність однієї кінцівки – геміmelія (*hemimelia*) або її частини;
- б) уроджена ампутаційна кукса дистального відділу кінцівки при нормальному формуванні її проксимального відділу.

2. Недорозвинення кінцівки (спотворений розвиток окремих сегментів або суглобів). Розрізняють декілька форм недорозвинення кінцівки:

- а) ектромелія (*ectromelia*) – значне недорозвинення окремого відділу або всієї кінцівки;
- б) перомелія (*peromelia*) – вкорочення кінцівок при нормальних розмірах тулуба [10];
- в) фокомелія (*phokomelia*) – недорозвинення проксимальних частин кінцівки, зокрема ВК, внаслідок чого нормально розвинені кисті здаються прикріпленими безпосередньо до тулуба [11]. Фокомелія буває одно- і двобічною, інколи є процес залучаються всі кінцівки.

3. Амніотичні перетяжки (амніотичні зрощення, тяжі Симонара) (*synamnionis*) — волокнисті нитки (амніотичні тяжі), що виникають у плодовому міхурі внаслідок запального процесу в матці, і являють собою дуплікатуру амніотичної оболонки. У більшості випадків тяжі Симонара не порушують розвиток плоду і не перешкоджають нормальним пологам, але трапляються випадки, коли амніотичні тяжі можуть обвивати, зв'язувати і здавлювати плід або пуповину, викликаючи різні УВР, зумовлюючи синдром амніотичних перетяжок [12]. Найчастіше трапляються перетяжки на гомілках, передпліччі й пальцях кисті. Внаслідок глибоких перетяжок можуть виникати трофічні порушення, які сприяють розвитку слоновості, часткового гігантизму, трофічних виразок та ін.

4. Брахіmelія (*brachymelia*) — уроджене вкорочення кінцівки. Є одним із клінічних проявів синдрому Робінова [13].

5. Уроджені несправжні суглоби.

З урахуванням того, що онтологія УВР кісток поясу ВК та кисті висвітлена нами в попередніх публікаціях [1, 14], ми зробили спробу узагальнити існуючі відомості про УВР кісток плеча та передпліччя.

**Мета дослідження** – узагальнити дані літературних джерел щодо УВР плечової, ліктьової і променевої кісток, і запропонувати їх класифікацію.

**Результати дослідження.** На основі проведеного аналізу джерел наукової літератури, ми зробили спробу узагальнити існуючі відомості про УВР плечової кістки та кісток передпліччя, і пропонуємо їх класифікацію та тлумачення згідно алфавіту.

**Абрахія (*abrachia*)** – відсутність обох верхніх кінцівок, є видом амелії.

**Аксіальна ектромелія (*extromelia axialis*)** – недорозвинення проксимального та дистального сегментів кінцівки.

У 2015 році М. А. Tonkin і К. С. Oberg [15] запропонували класифікацію «аксіальної ектромелії» та залежно від ступеня редукції плечової кістки виділили наступні типи:

а – довгий аксіальний тип, що характеризується гіпоплазією або частковою аплазією плечової кістки з частковою аплазією променевої кістки та променево-ліктьовим синостозом;

б – довгий аксіальний тип, при якому спостерігається недорозвинення (гіпо-, або часткова аплазія) плечової кістки й повна аплазія променевої кістки;

с – проміжний аксіальний тип, типовими для якого є субтотальна аплазія плечової й часткова аплазія променевої кісток з променево-ліктьовим синостозом;

д – проміжний аксіальний тип, який характеризується субтотальною аплазією плечової і тотальною аплазією променевої кісток;

е – короткий аксіальний тип, при якому виявляється тотальна агенезія плечової і часткова аплазія променевої кісток, променево-ліктьовий синостоз;

ф – короткий аксіальний тип, при якому трапляється тотальна аплазія плечової і променевої кісток.

При аксіальній ектромелії функція захоплення порушена повністю або можлива завдяки збереженим фалангам пальців кисті; виявляється дисплазія ліктьового суглоба і порушення його функції, передусім розгинання. При цьому виявляється злиття плечової кістки з однією з кісток передпліччя, наявність птеригіума в ділянці ліктьової складки, гіпоплазія плеча та передпліччя, асиміляція однієї з кісток передпліччя, відсутність іншої (частіше променевої кістки), недорозвинення кисті

та м'язів, гіпотрофія, можливе різке вкорочення ВК, за рахунок передпліччя і плеча.

Виділяють 4 варіанти недорозвинення ВК:

- 1) плечовий суглоб, в основному, розвинений правильно, всі рухи збережені, плече й передпліччя представлені однією, злиною із двох, кісткою, загальна довжина якої приблизно відповідає довжині плечової кістки за умов норми, до дистального кінця «плеча» прикріплюється частково недорозвинена кисть;
- 2) плечовий суглоб розвинений правильно; плече і передпліччя представлені однією, злиною з двох, кісткою, загальна довжина якої значно більша за довжину нормальної плечової кістки; кисть недорозвинена, досить часто виявляється кутова деформація в місці їхнього злиття;
- 3) плечовий суглоб розвинений правильно; плечова кістка незначно вкорочена, ліктьова кістка недорозвинена; до внутрішньої поверхні дистального відділу «плеча» примикає недорозвинена кисть;
- 4) плечова кістка і плечовий суглоб розвинені правильно; дистальний відділ «плеча» представлений одним променем, який зростається з плечовою кісткою під гострим кутом, між передніми поверхнями плеча і передпліччя в ділянці ліктьового згину знаходяться шкіряні «складки» (птеригіуми) із різним ступенем дефіциту м'язових тканин [16].

«Дзеркальна кисть» – рідкісна УВР, яка характеризується подвоєнням ліктьової кістки, відсутністю променевої кістки і I пальця кисті, надлишковою кількістю пальців, як правило, розташованих симетрично відносно середньої лінії [17]. Окремі дослідники [18-20] пропонують цю деформацію називати «ульнарною (ліктьовою) димелією». Автори виділяють 5 різних типів «дзеркальної кисті»:

1 тип – ульнарна димелія, клінічними проявами якої є полідактилія, при цьому передпліччя утворено двома ліктьовими кістками. Тип А: кожна кістка передпліччя добре сформована. Тип Б: преаксіальна ліктьова кістка не має шилоподібного відростка або спостерігається його гіпоплазія.

2 тип – проміжний, характеризується полідактилією, передпліччя утворено двома ліктьовими кістками (одна з яких є рудиментарною) і однією променевою кісткою.

3 тип – проміжний, при якому в утворенні передпліччя беруть участь по одній ліктьовій і променевій кістці, трапляється полідактилія. Тип А: променева кістка добре сформована. Тип Б: променева кістка гіпопластична.

4 тип – «дзеркальна кисть» при різних синдромах характеризується двобічним ураженням, синполідактилією. При цьому виявляються «дзеркальні стопи» та уроджена деформація носа.

Тип А: Sandrow синдром (передпліччя утворене двома ліктьовими кістками) [20]. Тип Б: Martin синдром (передпліччя утворене однією ліктьовою і однією променевою кістками) [21].

5 тип – подвоєння кисті – повне подвоєння кисті, в тому числі й I пальця, з нормально розвиненим передпліччям.

**Димелія (*dimelia*)** – подвоєння кінцівок.

**Інтеркаларія (*intercalaria*)** – відсутність або виражена гіпоплазія проксимальної частини кінцівки. При цій УВР практично відсутні зміни в будові скелету кисті.

**Косорукість (*manus vara*)** – УВР ВК, яка зумовлена повним або частковим недорозвиненням однієї з кісток передпліччя, що спричиняє відхилення кисті в бік ураження.

**Ліктьова косорукість** – проявляється деформацією, вивертанням та вкороченням передпліччя, ліктьовою девіацією кисті, порушенням функцій у ліктьовому та променево-зап'ястковому суглобах; може поєднуватися з різними аномаліями кисті, наприклад синдактилією та аплазією пальців. Форма ліктьового суглоба змінена, рухи у ньому обмежені або відсутні, що пов'язано з вивихом головки викривленої променевої кістки [1]. При цій УВР, передпліччя завжди вкорочено і деформовано за рахунок різниці в довжині ліктьової і променевої кісток, а також за рахунок волокнистого тяжу. Частота ліктьової косорукості становить 1:150 000 населення [22]. Існує декілька класифікацій уродженої ліктьової косорукості [10, 23-24], зокрема виділяють 4 її типи:

Тип I – часткове недорозвинення дистального відділу ліктьової кістки.

Тип II – гіпоплазія до 50 % ліктьової кістки.

Тип III – аплазія ліктьової кістки.

Тип IV – наявність плече-променевого синостозу.

Інші автори у класифікації пропонують враховувати ступінь недорозвинення ліктьової кістки, величину кутового відхилення передпліччя й кисті та функціональні порушення [25].

Окремі дослідники [26] виділяють три ступеня ліктьової косорукості:

1 ступінь – гіпоплазія ліктьової кістки не більше чим на 1/4 від загальної її довжини (відсутність її дистального кінця);

2 ступінь – наявність рудиментарної ліктьової кістки, довжина якої від 1/3 до 2/3 норми (відсутність проксимального її кінця);

3 ступінь – повна відсутність ліктьової кістки.

**Макробрахія (*macrobrachia*)** – збільшені верхні кінцівки.

**Мікробрахія (*microbrachia*)** – зменшені верхні кінцівки.

**Макромелія (*macromelia*)** – збільшення кінцівок.

**Мікромелія (*micromelia*)** – зменшення кінцівок.

**Монобрахія (*monobrachia*)** – відсутність однієї верхньої кінцівки.

**Нотомелія (*notomelia*)** – додаткові кінцівки на спині.

**Перомелія (*peromelia*)** – мала довжина кінцівок при нормальному тулубі. Розрізняють такі її форми:

- а) повна перомелія (*peromelia complexa*) – ВК відсутня, відповідний відділ тулуба закінчується одним рудиментарним пальцем або шкірним виступом;
- б) неповна перомелія (*peromelia incomplexa*) – плечова кістка недорозвинена і закінчується рудиментарним пальцем або шкірним виступом.

**Плечова гемігіпертрофія (*hemihypertrophia brachialis*)** – однобічне збільшення розмірів плечової ділянки. Патологічний процес локалізується, як правило, у м'яких тканинах (шкіра, підшкірна клітковина, м'язи), іноді залучається й кісткова тканина. Гемігіпертрофія переважно виникає внаслідок аномалій розвитку кровоносних і лімфатичних судин. Може бути одним із проявів синдрому Кліппеля-Треноне [27], іноді трапляється при уродженому гігантизмі, акромегалії, гіпотиреозі, системній склеродермії.

**Полімелія (*polymelia*)** – множинність кінцівок. Буває симетричною й асиметричною.

**Преаксіальна та постаксіальна поздовжні деформації** – відсутність або гіпоплазія відповідно передосьової (преаксіальної) та позаосьової (постаксіальної) частин кінцівки.

**Променева косорукість** – УВР ВК, яка характеризується поздовжнім недорозвиненням кісток передпліччя та кисті з променевого боку, що полягає в гіпоплазії променевої кістки і першого пальця різного ступеня вираження. Частота променевої косорукості різна: від 1 випадку на 30 000 до 1 на 100 000 новонароджених [28]. Патогенетичними чинниками цієї аномалії є деструкція тканини, з якої розвивається кістка, або порушення її морфогенезу. Існує декілька класифікацій уродженої променевої косорукості, згідно однієї з яких [29] розрізняють чотири її типи:

Тип I – часткове недорозвинення дистального відділу променевої кістки.

Тип II – гіпоплазія дистального або проксимального кінця променевої кістки до 1/3 від її довжини, що призводить до нестабільності у променево-зап'ястковому суглобі.

Тип III – гіпоплазія променевої кістки при наявності тільки її проксимального відділу.

Тип IV – аплазія (повна відсутність) променевої кістки.

Виділяють три ступеня променевої косорукості [30]:

1 ступінь – гіпоплазія дистального кінця або відділу променевої кістки та вкорочення до 50% від її довжини;

2 ступінь – рудиментарна променева кістка та вкорочення більше 50% від її довжини;

3 ступінь – аплазія променевої кістки.

**Променево-ліктьовий синостоз (*radiocubital synostosis*)** – зрощення кісток передпліччя, переважно, у проксимальному відділі, за рахунок перетинки, яка в подальшому костеніє, що призводить до неможливого привертання та відвертання. Недорозвинення кісток передпліччя часто поєднується з недорозвиненням дистального кінця плечової кістки. Передпліччя фіксується в положенні крайньої пронації. Головка променевої кістки деформована – видовжена, зміщена у проксимальному напрямку. Частота променево-ліктьового синостозу серед усіх уроджених деформацій ВК коливається від 1,12 [31] до 9,35 % [32], а серед УВР опорно-рухового апарату від 0,11 до 0,61% [33-34]. Також різне співвідношення двобічного синостозу до однобічного: 4:1 [35] та 2:1 [36].

Синостоз плечової кістки і ліктьової кістки, або променевої та ліктьової кісток (плечовий або променево-ліктьовий синостоз) може виявлятися при синдромі **Антлі-Бікслера** (MIM №201750; №208410).

Виділяють чотири типи променево-ліктьового синостозу [37-38]:

I тип – волокнистий синостоз.

II тип – кістковий синостоз із недорозвиненням головки променевої кістки.

III тип – кістковий синостоз із заднім вивихом головки променевої кістки.

IV тип – кістковий синостоз із переднім вивихом головки променевої кістки.

Слід зазначити, що при I типі ротаційні рухи передпліччя відсутні. Головка променевої кістки може бути без змін, або мати невеликий нахил у вентро-латеральному напрямку. Метафіз променевої кістки потовщений. При II типі головка променевої кістки не диференціюється. При III типі променево-ліктьового синостозу виявляється задній або задньозовнішній вивих променевої кістки, головка якої гіпоплазована. Відсутні анатомічні вигини шийки променевої кістки. При II і III типах, діафіз променевої кістки має дугоподібну форму з кутом, відкритим до ліктьової кістки. Це найбільш тяжкі типи, тому що пронаційне положення передпліччя є максимальним. Воно перевищує 60° в 75% і 82,8 % відповідно.

Для IV типу характерним є збільшення метафіза променевої кістки. На цьому рівні променева кістка різко відхиляється вперед. Таким чином, головка виявляється у передньому вивиху [39].

**Симмелія (*symmelia*)** – зрощення кінцівок.

**Трибрахія (*tribrachia*)** – потрійні верхні кінцівки.

**Уроджена кукса передпліччя (*cuxa antebrachii congenita*)** – відсутність дистального відділу ВК. Ця УВР ВК трапляється у 66,7% випадках [26]. По рівню недорозвинення передпліччя розрізняють довгі та короткі кукси. Останні трапляються найбільш часто (у 59% випадках) та виявляються в межах верхньої, середньої й нижньої третин. Функція захоплення відсутня, визначається слабкість м'язів недорозвиненої ВК і плечового пояса, недорозвинення і вкорочення плечової кістки, недорозвинення зв'язкового апарату ліктьового суглобу, його рекурвація (перерозгинання). Зазначимо, що чим коротша кукса, тим більш виражена рекурвація. Також виявляється вальгусна деформація та деформація кісток передпліччя, наявність виражених рудиментів пальців. Передпліччя може бути представлено однією кісткою (променевою або ліктьовою).

**Уроджена кукса плеча (*cuxa brachii congenita*)** – УВР поперечного типу, що характеризується відсутністю дистальних відділів ВК (передпліччя, кисті). Розрізняють кукси стосовно рівня недорозвинення діафіза плечової кістки: коротка, довга, в межах верхньої, середньої та нижньої третин. Трапляється повне порушення функції захоплення; наявність певного запасу м'яких тканин; можуть бути присутні рудименти, асиметрія передпліччя, недорозвинення проксимального відділу плеча і передпліччя, плечового суглоба та його гіпермобільність, підвивих плеча.

**Фокомелія (*fokomelia*)** або тюленеподібна кінцівка, при якій спостерігається відсутність або значне недорозвинення проксимальних відділів кінцівок, водночас стопи з'єднуються з тулубом за допомогою коротких кукс. Іноді в процес залучаються як нижні, так і верхні кінцівки.

G. Tytherleigh-Strong, G. Hooper [40] на основі клініко-рентгенологічного дослідження 24 пацієнтів з 44 недорозвиненими кінцівками, з урахуванням анатомічних співвідношень сегментів плеча і передпліччя, запропонували класифікацію фокомелії ВК із виділенням 3 підгруп:

- тип А – недорозвинення плечової кістки, є тільки одна з кісток передпліччя;
- тип В – недорозвинення плечової кістки та обох кісток передпліччя;
- тип С – рудимент плечової кістки утворює єдиний кістковий блок з однією чи двома кістками передпліччя.

A. A. Кольцов [41] підкреслює, що термін «фокомелія» позначає тільки певний зовнішній вигляд ВК, яка різко вкорочена, з невираженими сегментами плеча і передпліччя, кистю. Остання починається від тулуба та побудована з декількох променів і не характеризує кількісно-якісний склад скелета кінцівки. У той же час, при деяких формах проксимального недорозвинення кінцівок, вони клінічно зовсім не подібні на ласти тюленя. Н. R. McCarrroll [42] при постановці діагнозу ектромелії замість терміна «проксимальна ектромелія» використовує «аксіальна ектромелія», що можна пояснити тим, що при таких формах недорозвинення, як правило, уражені всі сегменти ВК – плече, передпліччя та кисть. Як наголошує А. А. Кольцов [41], такі найбільш розповсюджені терміни, які характеризують цілу групу УВР ВК, – «фокомелія», «дизмелія», «недорозвинення всіх сегментів кінцівки», «аксіальна ектромелія», не відображають справжньої клініко-рентгенологічної картини змін недорозвинення ВК. Тому, оптимальним терміном, який відображає сутність вище зазначених анатомо-функціональних змін, є «проксимальна ектромелія» і на сьогоднішній день є актуальним завданням створення класифікації проксимальних форм ектромелії.

Виділяють такі види фокомелії:

- а) повна фокомелія (*focomelia complexa*) – відсутність кісток плеча та передпліччя, при цьому цілком сформована кисть відходить безпосередньо від місця прикріплення до тулуба;
- б) проксимальна фокомелія (*focomelia proximalis*) – відсутність плечової кістки, при цьому кисть приєднується за допомогою збережених кісток передпліччя.
- в) дистальна фокомелія (*focomelia distalis*) – відсутність кісток передпліччя, в результаті чого кисть прикріплюється до плечової кістки.

**Хронічний підвивих кисті або деформація, або хвороба Маделунга (*morbus Madelungi*)** – локальна епіфізарна дисплазія, яка характеризується вкороченням променевої кістки на 4-5 см і вивихом (підвивихом) ліктьової кістки, що зовні проявляється випином головки ліктьової кістки і зміщенням кисті в долонну сторону. Вище зазначене зумовлює своєрідну штикоподібну деформацію променево-зап'ясткового суглоба, яка розвивається внаслідок передчасного закриття дистальної епіфізарної зони росту променевої кістки, що призводить до її вкорочення [43]. Півмісяцева кістка нависає над долонним краєм епіфіза променевої кістки. Висота дистального епіфіза по променевій стороні значно перевищує його висоту по ліктьовій стороні. Основною причиною даної патології є диспластичні порушення в епіфізі променевої кістки

постнатального характеру, при нормальному розвитку ліктьової кістки [44]. Частота деформації Маделунга 1:2000–1:4000 населення [45]. Трапляються роботи, в яких доведено існування зв'язку між розвитком деформації Маделунга та генетичною аномалією (аберацією статевих хромосом), фенотиповим проявом якої є затримка статевого дозрівання і менструального циклу [46].

**Шистомелія (*schistomelia*)** – розщеплення кінцівок [47].

УВР ВК трапляються також і при таких **синдромах** як:

**Адамса-Олівера синдром** (MIM №100300; №614219; №614814; №615297; №616028; №616589) характеризується наявністю поперечних дефектів кінцівок на фоні основних проявів мікроцефалії та аплазії шкіри.

**Ентлія-Бікслера синдром** (MIM №207410). При даному синдромі спостерігається патологія черепа: передчасне зрощення швів (краніостеноз), брахіцефалія, в результаті чого лоб різко виступає вперед, череп набуває трапецієподібної форми, спинка носа відсутня, обличчя різко гіпоплазоване, випинання очних яблук (екзофтальм) із очних ямок, ніс недорозвинутий, ніздрі вивернуті, вушні раковини маленькі, деформовані, стеноз слухових ходів, проптоз.

Патологія скелета: синостози трубчастих кісток. Постійна ознака – променево-ліктьовий синостоз, рухи в ліктьовому суглобі різко обмежені. Грудна клітка часто вкорочена, синостози кісток зап'ястка, контрактури в дрібних суглобах кистей і стоп. Видовжені кисті і стопи.

**Карликовості танатофорної синдром** (MIM №187600; №187601) – одна з найбільш поширених дисплазій, що трапляється в 1 із 45 000 новонароджених. Синдром характеризується надзвичайно короткими кінцівками, довгим вузьким тулубом, великою головою з опуклим чолом, екзофтальмом, гіпоплазією кореня носа, широким тім'ячком. Існує два типи синдрому. Танатофорна дисплазія I типу відрізняється наявністю вигнутих стегнових кісток і сплюснутих хребців. Танатофорна дисплазія II типу характеризується прямими стегновими кістками і аномалією черепа у вигляді трилисника. Смерть настає в неонатальному періоді від дихальної недостатності. Часто під час вагітності трапляється полігідрамніон. Характерна мікромелія, конічна форма пальців кистей, макроцефалія, чисельні шкірні складки.

**Корнелія де Ланге синдром** (MIM №122470; №610759; №614701; №300590; №300882) характеризується мікромелією, фокомелією, крипторхізмом і синофризом.

**Ланджера-Сальдіно синдром** (MIM №200610). Показовими ознаками типу I є великий виступаю-

чий лоб; плоске обличчя, вдавнений ніс із вивернутими ніздрями, підборіддя без особливостей. Коротка шия є постійним проявом ахондрогенезу, незалежно від типу. При гіпохондрогенезі типу II – обличчя не уражене. У дітей з цим захворюванням вкорочені верхні та нижні кінцівки.

Для II типу характерно: мікромелія, карликовість, щілина піднебіння, гідрома, коротка шия, бочкоподібна грудна клітка, короткий тулуб, короткі та горизонтально розміщені ребра, ключиці без особливостей, живіт збільшений.

**Нагера синдром** (MIM №154400) – наявні радіальні аномалії кінцівок на фоні мікрогнатії, щілини губи та ін.

**Нісрхоффа-Хубнера синдром** (MIM №241500). Мікромелія в новонародженого з нормальною довжиною тіла; напади виражених судом вже в перші дні життя; аномалій обличчя не трапляється. Летальність настає в перші тижні життя.

**Панцитопенії Фанконі синдром** (MIM №227650 Анемія Фанконі, тип 1; MIM №227660 Анемія Фанконі, тип 2; MIM №227645 Анемія Фанконі, тип 3; MIM №227646 Анемія Фанконі, тип 4) характеризується радіальним дефектом при загальній картині мікроцефалії, панцитопенії та аномалій очей.

**Паренті-Фраккаро-Хаустона-Гарріса синдром** (MIM №200600; №600972). Для типів A і B спільними ознаками є: мікромелія, карликовість, неосифіковані кістки стоп, мертвонародження або смерть відразу після народження.

Для типу IA характерно: плоске перенісся, короткий ніс, вивернуті ніздрі, коротка шия. Бочкоподібна грудна клітка, короткі з множинними переломами ребра, короткі широкі ключиці, гіпоплазована лопатка, живіт збільшений, череп погано осифікований, неосифіковані тіла хребців, шийні і верхні грудні дуги хребців осифіковані. Короткі кінцівки, чашоподібна стегнова кістка з проксимальними шипами метафізів, короткі, широкі великогомількові кістки, короткі променеві кістки, неосифіковані кістки ВК. Спостерігаються набряки й гідрамніон.

Для типу IB характерно: плоске обличчя, вузька грудна клітка, тонкі короткі ребра, поодинокі переломи ребер, гіпоплазована лопатка, збільшений живіт, пахвові, пупкові грижі. Осифікація черепа відстає від гестаційного віку. Відсутня або мінімальна осифікація тіл хребців. Недорозвинення клубові кістки, неосифіковані сідничні та лобкові кістки. Різко виражена мікромелія, короткі і широкі трубчасті кістки. Полігідрамніон.

**Робертса синдром** (MIM №268300) – характеризується варіабельністю ознак, часто виявляється тетрафокомелія, щілина губи і піднебіння, мікрогнатія та спленогонадне злиття.

**Робінова синдром** (MIM №180700; №268310) – тяжка скелетна дисплазія з генералізованим вкороченням кінцівок, сегментними дефектами хребта, брахідактилією і лицевою дизморфією. Диспропорційний карликовий зріст, брахімелія, гіпертелоризм, відкрита гідроцефалія, антимоноголоїдний розріз очей, кирпатий ніс, виступаюче чоло, гіпоплазія нижньої щелепи та середньої частини обличчя, рот трикутної форми, дисплазія зубів, гіподонтія, аномалії розміщення зубів; гіпоплазія калитки і статевого члена, крипторхізм; гіпоплазія клітора й малих соромітних губ; вкорочені кінцівки (особливо кістки передпліччя), УВР серця, транспозиції магістральних артерій.

**Тромбоцитопенія з відсутністю променевих кісток (TAR-синдром; MIM №274000)** – характеризується уродженою двобічною променевою косорукістю, УВР плечових кісток і плечового суглоба. Відмінна ознака даного синдрому – збереження першого променя кисті. Частота TAR-синдрому 1 на 100000 новонароджених [48].

**Фон восс Черствоя синдром** (MIM №223340) – поєднання фокомелії, тромбоцитопенії, енцефалопатії і сечостатевих аномалій.

**Хангарта (II) синдром** (MIM №103300) – сімейна дизостотична комбінована УВР, яка характеризується перомелією і мікрогнатією. Комплекс гіпоплазії щелепно-лицевої ділянки і кінцівок. Відноситься до синдромів черепно-нижньощелепно-лицевої дизморфії.

**Холта-Орама синдром** (MIM №142900) – передсердно-пальцева дисплазія, що є спадковою комбінованою УВР, яка характеризується дефектом міжпередсердної перегородки і дисплазією кисті; відноситься до УВР серця. Трапляються аномалії лопатки і ліктьових кісток.

**CHILD-синдром** – характеризується дефектом кінцівок, уродженою гемідисплазією та шистохейлією (щілиною губ).

При **VAGTERL-асоціації** (MIM №192350) трапляються аномалії хребта, атрезія відхідника, УВР серця і нирок, трахео-стравохідна нориця, атрезія стравоходу та дефекти променевої кістки: гіпоплазія I пальця або променевої кістки, преаксіальна полідактилія чи синдактилія. Постановка діагнозу VAGTERL-асоціації у новонародженого базується на наявних трьох із вищезазначених симптомів. Частота VAGTERL-асоціації у новонароджених становить 1:10000-40000.

Редукція кінцівок може траплятися і при синдромах Гербе, Poland-послідовності та Роберт-SC-фокомелії.

**Заключення.** Порушення розвитку мезенхіми на 4-8 тижнях пренатального періода онтогенезу призводить до виникнення уроджених вад верхніх кінцівок: недорозвинення, зрощення їх проксимальних або дистальних кінців, відсутність або недорозвинення анатомічних структур

Найуразливішим до дії тератогенів, які спричинюють уроджені вади розвитку кінцівок, є 4-5 тижні внутрішньоутробного життя.

Уроджені вади розвитку кінцівок поділяють на п'ять великих груп: уроджені ампутації кінцівки, недорозвинення кінцівок, синдром амніотичних перетяжок, брахімелія, уроджені несправжні суглоби.

Серед уроджених вад плечової кістки та кісток передпліччя найбільш часто трапляються: аксіальна ектромелія, косорукість, макро- та мікромелія, плечова гемігіпертрофія, променево-ліктьовий синостоз, уроджена кукса передпліччя та плеча, фокомелія, хвороба Маделунга.

**Перспективи подальших досліджень.** Вивчення морфологічних передумов виникнення УВР кісток плеча та передпліччя може бути підґрунтям для розробки та обґрунтування нових способів їх хірургічної корекції.

## References

1. Khmara TV, Vasylychshyn YaM, Gresko AS, Biryuk IG. Ontologiya vrodzhenykh vad skeletu kysti [Ontology of congenital malformations of the skeleton of the hand]. *Klin anatomiya ta operat khirurgiya*. 2014; 13(4): 93-9. [Ukrainian]
2. Dedukh NV, Khmyzov CA, Podlypentsev VV, Tykhonenko AA. Vrozhdenyye anomaly konechnostey (obzor lyteratury) [Congenital malformations of limbs (literature review)]. *Ortopedyya, travmatologyya y protezyrovanye*. 2013; 2: 102-8. [Russian]
3. 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. doi: 10.1016/j.jhsa.2010.09.031
4. Ekblom AG, Laurell T, Arner M. Epidemiology of congenital upper limb anomalies in Stockholm, Sweden, 1997 to 2007: application of the Oberg, Manske, and Tonkin classification. *J Hand Surg Am*. 2014 Feb; 39(2): 237-48. doi: 10.1016/j.jhsa.2013.11.014
5. Dy CJ, Swarup I, Daluiski A. Embryology, diagnosis, and evaluation of congenital hand anomalies. *Curr Rev Musculoskelet Med*. 2014; 7(1): 60-7.
6. Bisneto EN. Congenital deformities of the upper limbs. Part I: Failure of formation. *Rev Bras Ortop*. 2015; 47(5): 545-52. doi: 10.1016/S2255-4971(15)30002-1

7. Senes FM, Catena N. Correction of forearm deformities in congenital ulnar club hand: one-bone forearm. *J Hand Surg Am.* 2012; 1(37): 159-64.
8. Puvabanditsin S, Savla J, Garrow E, Kierson ME, Rosenbaum RD, Brandsma E. Symmetrical upper limb peromelia and lower limb amelia associated with persistent omphalomesenteric duct: a case report. *Clin Dysmorphol.* 2011; 20(2): 102-6. doi: 10.1097/MCD.0b013e3283439657
9. Farr S, Catena N, Martinez-Alvarez S, Soldado F. Peromelia – congenital transverse deficiency of the upper limb: a literature review and current prosthetic treatment. *J Child Orthop.* 2018. 12(6): 558-65. doi: 10.1302/1863-2548.12.180107
10. Manske PR, Goldfarb CA. Congenital failure of formation of the upper limb. *Hand Clin.* 2009; 25(2): 157-70. doi: 10.1016/j.hcl.2008.10.005
11. Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, Bakker MK, Bianca S, Bianchi F. et al. Amelia: a multi-center descriptive epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2011; 157C(4): 288-304. doi: 10.1002/ajmg.c.30319
12. Shetty P, Menezes LT, Tauro LF, Diddigi KA. Amniotic band syndrome. *Indian J Surg.* 2013; 75(5): 401-2.
13. Murali CN, Keena B, Zackai EH. Robinow syndrome: a diagnosis at the fingertips. *Clin Dysmorphol.* 2018; 27(4): 135-7. doi: 10.1097/MCD.000000000000230
14. Khmara TV, Shevchuk KZ, Morarash YuA, Ryznychuk MO, Stelmakh GYa. Ontologiya urodzhenykh vad kistok grudnogo poyasa [Ontology of the Congenital Malformation of the Pectoral Girdle Bones]. *Ukr ž. med biol sportu.* 2020; 3(25): 98-106. [Ukrainian]. doi: 10.26693/jmbs05.03.098
15. Tonkin MA, Oberg KC. The OMT Classification of Congenital Anomalies of the Hand and Upper Limb. *Hand Surg.* 2015; 20(3): 336-42. doi: 10.1142/S0218810415400055
16. *Metodyka provedenyia medyko-sotsyalnoy ekspertyzy y formirovaniye zaklyuchenyy o reabylytatsyonnykh meropryatyayakh u detey* [The methodology of medical and social examination and the formation of conclusions on rehabilitation measures in children]. *Metodycheskoe posobyie.* Ed by VG Pomnykov, GO Penyna, ON Vladymyrova. SPb; 2014. 281 s. [Russian]
17. Agranovych OE. Opysanye trekh sluchaev «Zerkalnoy kysty» [Description of the three cases of Mirror Brush]. *Pedyatriya.* 2006; 4: 109-11. [Russian]
18. Al-Qattan MM, Al-Thunayan A, De Cordier M, Nandagopal N, Pitkanen J. Classification of the mirror hand-multiple hand spectrum. *J Hand Surg Br.* 1998; 23(4): 534-6. doi: 10.1016/s0266-7681(98)80140-x
19. Malik S. Polydactyly: phenotypes, genetics and classification. *Clin Genet.* 2014; 85(3): 203-12. doi: 10.1111/cge.12276
20. Tomaszewski R, Bulandra A. Ulnar dimelia-diagnosis and management of a rare congenital anomaly of the upper limb. *J Orthop.* 2015; 12(Suppl 1): S121-4. doi: 10.1016/j.jor.2015.01.027
21. Al-Qattan MM, Hashem FK, Al Malaq A. An unusual case of preaxial polydactyly of the hands and feet: a case report. *J Hand Surg Am.* 2002; 27(3): 498-502.
22. Özdemir M, Turan A, Kavak RP. Ulnar hemimelia: a report of four cases. *Skeletal Radiol.* 2019; 48(7): 1137-43. doi: 10.1007/s00256-019-3167-x
23. Tonkin MA, Tolerton SK, Quick TJ, Harvey I, Lawson RD, Smith NC, et al. Classification of congenital anomalies of the hand and upper limb: development and assessment of a new system. *J Hand Surg Am.* 2013; 38(9): 1845-53. doi: 10.1016/j.jhsa.2013.03.019
24. Duteille F, Beneteau C, Camut MV, Perrot P. Congenital deformities of the hand and upper limb. *Ann Chir Plast Esthet.* 2016; 61(5): 429-38. doi: 10.1016/j.anplas.2016.07.006
25. França Bisneto EN. Congenital deformities of the upper limbs. Part II: failure of formation and duplications. *Rev Bras Ortop.* 2013; 48(1): 3-10. doi: 10.1016/j.rboe.2012.10.001
26. Klaassen Z, Choi M, Musselman R, Eapen D, Tubbs RS, Loukas M. A review of supernumerary and absent limbs and digits of the upper limb. *Surg Radiol Anat.* 2012; 34(2): 101-6. doi: 10.1007/s00276-011-0871-1
27. Berchiolli R, Marconi M. Klippel-Trenaunay Syndrome: A Dramatic Presentation. *Eur J Vasc Endovasc Surg.* 2018; 56(2): 299. doi: 10.1016/j.ejvs.2018.06.012
28. Kozin SH, Zlotolow DA. Common Pediatric Congenital Conditions of the Hand. *Plast Reconstr Surg.* 2015; 136(2): 241e-257e. doi: 10.1097/PRS.0000000000001499
29. Gishen K, Askari M. Congenital hand anomalies: etiology, classification, and treatment. *J Craniofac Surg.* 2014 Jan; 25(1): 284-94. doi: 10.1097/SCS.0000000000000480
30. Smith GD. Congenital hand anomalies and reconstruction. *Br J Hosp Med (Lond).* 2012; 73(4): 203-9.
31. Goldfarb CA. Congenital hand anomalies: a review of the literature, 2009-2012. *J Hand Surg Am.* 2013; 38(9): 1854-9. doi: 10.1016/j.jhsa.2013.03.023
32. Linder JM, Pincus DJ, Panthaki Z, Thaller SR. Congenital anomalies of the hand: an overview. *J Craniofac Surg.* 2009; 20(4): 999-1004. doi: 10.1097/SCS.0b013e3181ae21f9



33. Hülsemann W. Strategies in Treatment of Congenital Hand Malformation. *Handchir Mikrochir Plast Chir.* 2016; 48(1): 2-9. doi: 10.1055/s-0042-100457
34. Daluiski A, Yi SE, Lyons KM. The molecular control of upper extremity development: implications for congenital hand anomalies. *J Hand Surg Am.* 2001; 26(1): 8-22.
35. Mărginean C, Molnar-Varlam C, Meliț LE, Mărginean MO, Săsăran VȘ, Mureșan D. Isolated anomalies of the fetal hand - two case reports and a review of the literature. *Rom J Morphol Embryol.* 2016; 57(4): 1415-9.
36. Tsai J. Congenital radioulnar synostosis. *Radiol Case Rep.* 2017; 12(3): 552-4. doi: 10.1016/j.radcr.2017.03.011
37. Garg G, Gupta SP. Surgical outcome of delayed presentation of congenital proximal radioulnar synostosis. *SICOT J.* 2015; 1: 33. doi: 10.1051/sicotj/2015035
38. Rubin G, Rozen N, Bor N. Gradual correction of congenital radioulnar synostosis by an osteotomy and Ilizarov external fixation. *J Hand Surg Am.* 2013; 38(3): 447-52. doi: 10.1016/j.jhsa.2012.10.037
39. Schmidt I. Distal radioulnar synostosis after primary combined replacements for treatment of highly comminuted distal radius fracture in an elderly patient. *J Hand Surg Eur.* 2017; 42(1): 97-8. doi: 10.1177/1753193415618128
40. Tytherleigh-Strong G, Hooper G. The classification of phocomelia. *J Hand Surg Br.* 2003; 28(3): 215-7.
41. Koltsov AA. Kliniko-rentgenologicheskie osobennosti i klassifikatsiya proksimalnykh form ektromelii verkhnykh konechnostey (obzor literatury) [Clinical and radiological features and classification of proximal forms of ectromelia of the upper extremities (literature review)]. *Travmatologiya i ortopediya Rossii.* 2007; 3(45): 87-94. [Russian]
42. McCarroll HR. Congenital anomalies: a 25-year overview. *J Hand Surg Am.* 2000; 25(6): 1007-37. doi: 10.1053/jhsu.2000.6457
43. James MA. Treating Pediatric Hand Problems in a Low-resource Environment. *Hand Clin.* 2019; 35(4): 467-78. doi: 10.1016/j.hcl.2019.07.011
44. Pinto CI, Carvalho PJ, Correia MM. Madelung's Disease: Revision of 59 Surgical Cases. *Aesthetic Plast Surg.* 2017; 41(2): 359-68. doi: 10.1007/s00266-016-0759-x
45. Chen HW, Chen HW, Chen HL, Lai CC. Madelung Disease. *Am J Med Sci.* 2016; 352(6): 654. doi: 10.1016/j.amjms.2016.06.009
46. Sharma N, Hunter-Smith DJ, Rizzitelli A, Rozen WM. A surgical view on the treatment of Madelung's disease. *Clin Obes.* 2015; 5(5): 288-90. doi: 10.1111/cob.12111
47. Khmara TV, Afonkina AS, Vasylychshyn YaM, Biryuk IH, Vasylychshyna AV. Ontolohiya vrodzhenykh vad skeletu stopy [Ontology of congenital defects of the foot skeleton]. *Klin anatomiya ta operat khirurgiya.* 2017; 1(59): 137-43. [Ukrainian]
48. Kumar C, Sharma D, Pandita A, Bhalerao S. Thrombocytopenia absent radius syndrome with Tetralogy of Fallot: a rare association. *Int Med Case Rep J.* 2015; 8: 81-5. doi: 10.2147/IMCRJ.S81770

УДК 616.717.4/.6.013-007.24-07

## ОНТОЛОГИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ ПЛЕЧЕВОЙ КОСТИ И КОСТЕЙ ПРЕДПЛЕЧЬЯ

**Хмара Т. В., Никорич Д. М., Стабрин М. Б.,  
Ризничук М. А., Стельмах Г. Я., Лека М. Ю.**

**Резюме.** Врожденные аномалии выявляют у 1-3% новорожденных, и около 10% этих детей имеют пороки развития верхних конечностей. Частота врожденных аномалий не существенно изменилась за последнее десятилетие. Большинство из них формируется спонтанно или вследствие имеющейся генетической патологии, и только некоторые из них возникают под действием тератогенных факторов.

По происхождению аномалии развития конечностей можно разделить на эмбриопатии, в основе которых лежит нарушение закладки и патология развития эмбриона в период с 16-20-го дня после оплодотворения до конца 8-й недели внутриутробного развития (случаи больших дефектов с отсутствием отдельных костей, целых сегментов и т. д.), и фетопатии, в основе которых патология развития плода, возникающая под влиянием вредных факторов с 9-й недели внутриутробного периода развития и до момента рождения (случаи нарушения формы при развитии костных сегментов и мягкотканых компонентов, например, артрогрипоз).

Вследствие нарушения развития мезенхимы на 4-8 неделях пренатального периода онтогенеза возникают такие пороки развития верхних конечностей как недоразвитие, сращение их проксимальных или дистальных концов, отсутствие или недоразвитие анатомических структур. Наиболее уязвимым к действию тератогенов, которые вызывают врожденные пороки развития конечностей, является 4-5 недели внутриутробного развития. Врожденные пороки костей скелета плеча и предплечья возникают вследствие нарушения процессов хемотаксиса, пролиферации, дифференцированной и программируемой смерти клеток на ранних этапах эмбриогенеза.

Все пороки развития конечностей можно разделить на пять групп, а именно: врожденные ампутации (амелия и врожденная ампутационная культя дистального отдела конечности при нормальном формировании ее проксимального отдела); недоразвитие конечности (эктромелия, перомелия, фокомелия); амниотические перетяжки; брахимелия и врожденные ложные суставы. Врожденные аномалии конечностей могут носить локальный характер или сопровождаться пороками развития других систем организма.

На основании проведенного анализа источников литературы предпринята попытка обобщить существующие сведения о врожденных пороках скелета плеча и предплечья и предложена их классификация, а также толкование согласно алфавита. Кратко охарактеризованы наиболее распространенные наследственные синдромы с пороками развития плечевой кости и костей предплечья.

**Ключевые слова:** плечевая кость, локтевая кость, лучевая кость, порок развития, верхняя конечность, человек.

UDC 616.717.4/6.013-007.24-07

### **Ontology of Congenital Malformations of the Humerus and Forearm Bones**

**Khmara T. V., Nikorych D. M., Stabryn M. B., Ryznychuk M. O., Stelmakh G. Ya., Leka M. Yu.**

**Abstract.** Congenital malformations are diagnosed in 1-3% of new-borns, and about 10% of these children have congenital abnormalities of the upper extremities. The incidence of birth anomalies has not significantly changed in the last decade. Most of them develop spontaneously or as a result of existing genetic pathology, and only some of them develop under the influence of teratogenic factors.

*The purpose of the study* was to summarize the data from the literature on the birth defects of the humerus, elbow and radial bones, and propose their classification.

Based on the analysis of sources of scientific literature, we made an attempt to summarize the existing information on the shoulder and forearm bones and propose their classification and interpretation according to the alphabet.

Originally the anomalies of development of extremities can be divided into embriopathies which are based on defection of the organ's organization and pathology of embryo in a period from 16-20<sup>th</sup> twenty-four hours after an impregnation to the end of 8<sup>th</sup> week underdevelopment and fetopathy which is based on pathology of the fetation, that arises up as a result of influence of harmful factors from 9th week of underdevelopment and to the moment of birth.

Impaired mesenchyme development in the 4<sup>th</sup>-8<sup>th</sup> weeks of the prenatal period of ontogenesis results in such defects of the development of the upper extremities as underdevelopment, fusion of their proximal or distal edges, absence or underdevelopment of anatomic structures. The 4<sup>th</sup>-5<sup>th</sup> weeks of intrauterine development are the most vulnerable to the influence of teratogens, which cause congenital malformations of the extremities. Congenital abnormalities of the skeletal bones of the humerus and forearm occur as a result of impaired processes of chemotaxis, proliferation, differentiated and programmed cell death in the early stages of embryogenesis.

All malformations of the extremities can be divided into five groups, namely: congenital amputations (amelia and congenital amputation stump of the distal region of the extremity in case its proximal region is normally developed); underdevelopment of the extremity (ectromelia, peromelia, phocomelia); amniotic constrictions; brachimelia and congenital false joints. Congenital malformations of the extremities can have local character or accompanied by congenital abnormalities of other systems of the organism.

**Conclusion.** Based on the analysis of scientific resources, the authors generalized the existing data about the congenital malformations of the skeleton of the shoulder and forearm and suggested their classification and interpretation according to the alphabet. The most common hereditary syndromes involving developmental malformations of the humerus and forearm bones were briefly characterized.

**Keywords:** humerus, ulna, radial bone, malformation, upper extremity, human.

*The authors of this study confirm that the research and publication of the results were not associated with any conflicts regarding commercial or financial relations, relations with organizations and/or individuals who may have been related to the study, and interrelations of coauthors of the article.*

Стаття надійшла 15.04.2020 р.

Рекомендована до друку на засіданні редакційної колегії після рецензування