

## · 综述 ·

## 先天性巨趾(指)畸形发病机制及治疗的研究进展

赵振辉 熊竹 曾帅丹 邓瀚生 邱鑫 唐盛平

中国医科大学附属深圳市儿童医院骨科,深圳 518026

通信作者:熊竹,Email:bamboobear@163.com



全文二维码

**【摘要】** 先天性巨趾(指)畸形是一种罕见的非遗传性先天性畸形,临床表现为病变足趾或手指的基础结构(骨头、肌腱、神经、血管、脂肪组织、指甲和皮肤等)出现不同程度的增大。因其发病率较低,发病机制仍不明确,临床表现不尽相同,所受累足趾(手指)的位置和增大程度个体差异较大,治疗方式的选择暂无统一标准。目前关于先天性巨趾(指)畸形的文献报道较少,缺乏对该疾病的系统认识和治疗方法指南。本文就先天性巨趾(指)畸形的发病机制及治疗研究进展进行综述。

**【关键词】** 先天性巨趾(指)畸形;治疗;外科手术;儿童

**基金项目:**广东省高水平医院建设专项经费资助(ynkt2022-zz09);深圳市“医疗卫生三名工程”项目资助(SZSM202011012)

DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202301015-018

### Progress in the study of the pathogenesis and treatment of congenital macrodactyly

Zhao Zhenhui, Xiong Zhu, Zeng Shuidan, Deng Hansheng, Qiu Xin, Tang Shengping

Department of Orthopedics, Shenzhen Children's Hospital of China Medical University, Shenzhen 518026, China

Correspondence author: Xiong Zhu, Email: bamboobear@163.com

**【Abstract】** Congenital macrodactyly is a rare non-hereditary congenital malformation characterized by varying degrees of enlargement of all fundamental structures (bones, tendons, nerves, blood vessels, adipose tissue, nails, and skin) of the affected toes or fingers. Due to its low incidence, the pathogenesis remains unclear, and the clinical manifestations vary. There is significant individual variation in the location and degree of enlargement of the affected toes (fingers), so there is no unified standard for the treatment selection. Currently, there are few documented cases of congenital macrodactyly, and there is a lack of systematic understanding and treatment guidelines for the disease. This paper reviews the advances in research on the pathogenesis and treatment methods of congenital macrodactyly.

**【Key words】** Macrodactyly; Treatment; Surgical Procedures, Operative; Child

**Fund program:** Guangdong High-level Hospital Construction Fund (ynkt2022-zz09); Sanming Project of Medicine in Shenzhen (SZSM202011012)

DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202301015-018

先天性巨趾(指)畸形是一种罕见的、非遗传的先天性畸形,临床表现为病变足趾或手指的基础结构(骨头、肌腱、神经、血管、脂肪组织、指甲和皮肤等)出现不同程度增大<sup>[1-3]</sup>。先天性巨趾(指)畸形的发病率约为1/1 800,约占所有先天性手足畸形疾病的1%,男女发病率无显著差异,90%的病例为单侧发病,多指受累的患者数约为单指受累的3倍,累及上肢的患者数约为累及下肢的3倍<sup>[4-8]</sup>。先天性巨趾(指)畸形受累部位的组织表现出特定的生长模式和解剖关系<sup>[5,9]</sup>。文献报道,在大多数受累足趾中,以第二趾受累最为常见,可累及多个趾;受累手指中,以食指最为常见,其中1/2~2/3的病例至少累及相邻的一个其他手指,10%~12%的病例可出现并指畸形<sup>[8,10-11]</sup>。Barsky<sup>[12]</sup>描述了两种分型:静

态型和进展型。静态型指患趾(指)与身体其他部位成比例增长。进展型指患趾(指)与身体其他部位不成比例增长,增长速度远高于正常侧。原发性先天性巨趾(指)畸形为病变足趾或手指的所有基础结构均有不同程度增大,但不包括肢体肥大、血管异常和其他综合征性疾病所致的继发性病变(如神经纤维瘤病、淋巴管瘤、动静脉瘘、骨纤维结构不良、脂肪瘤、血管瘤、普洛提斯综合症等)。此外,也有学者认为所受累的足趾或手指大小达到或超过一定比例也可诊断先天性巨趾(指)畸形,并存在手术指征<sup>[2-3,9]</sup>。目前为止,关于先天性巨趾(指)畸形的发病机制仍不明确,受累足趾(手指)的位置、增大程度个体差异大,因此治疗方式的选择暂无统一标准。本文就先天性巨趾(指)畸形的发病机制和治疗方

式进行综述。

### 一、发病机制

(一) 磷脂酰肌醇-4,5-二磷酸 3 激酶催化亚基  $\alpha$  (phosphatidylinositol-4,5-bisphosphate 3-kinase catalytic subunit  $\alpha$ , *PIK3CA*) 基因突变

自 1824 年首例先天性巨趾(指)畸形患者的病例报道至今,其发病机制尚无定论,近些年来最具开创性的发现是 *PIK3CA* 基因激活突变的关键作用<sup>[13]</sup>。全外显子组捕获和测序可以识别引起孟德尔遗传病的新基因,Rios 等<sup>[14]</sup>通过全外显子组捕获和测序确认先天性巨趾(指)畸形的遗传原因,其证实了患者受累的神经组织中存在一个 *PIK3CA* 的新基因(*R115P*)突变。*PI3K-AKT* 细胞信号通路的激活最近被认为与其他过度生长综合征相关,而体细胞 *PI3K-AKT* 的激活能在多大程度上导致先天性过度生长综合征尚不清楚。Wu 等<sup>[15]</sup>从 12 例孤立型先天性巨趾(指)畸形患者的 35 个 FFPE 切片中提取了 DNA 样本,并采用靶向 Sanger 测序分析方法,发现 *PIK3CA* 基因的突变水平在 7%~27% 之间,证实了 *PIK3CA* 基因突变在病变组织中表现为低水平的体细胞嵌合突变。2022 年 4 月 6 日,美国食品和药物管理局批准诺华 Vioice 用于治疗 2 岁以上患有严重表现的 *PIK3CA* 相关过度生长谱(*PIK3CA*-related overgrowth spectrum, PROS)的成人和儿童患者<sup>[16]</sup>。PROS 是 2013 年美国国立卫生研究院确立的一类罕见病,涵盖了一系列以 *PIK3CA* 突变引起罕见过度生长为特征性疾病,包括先天性静脉畸形肢体肥大综合征、CLOVES 综合征、先天性巨趾(指)畸形、CLAPO 综合征、良性苔癣样角化病等<sup>[17]</sup>。Vioice(Alpelisib)是一种激酶抑制剂,通过抑制 *PI3K* 通路发挥作用,主要是 *PI3K $\alpha$*  亚型。在一项小型临床试验中,接受 Vioice 治疗的患者出现了靶病灶体积减小和 PROS 相关症状、临床表现的改善<sup>[18]</sup>。

### (二) Dhh/Ptc 通路的增强表达

施万细胞衍生的沙漠刺猬因子(desert hedgehog, Dhh)控制着神经鞘的形成,Parmentier 等<sup>[19]</sup>认为 *Dhh* 可能参与了施万细胞与间充质干细胞之间的信号传递,从而参与了神经纤维周围结缔组织的形成。Ezaki<sup>[20]</sup>对这一特定的调控途径进行了研究,通过免疫荧光染色发现 *Dhh* 及其结合位点(Patched, Ptc)在患者病变组织中的表达显著增强,而 *Dhh* 及 *Ptc* 似乎仅在病变组织细胞的细胞核中表达,在正常对照组细胞中,这些分子仅见于细胞质,Dhh/Ptc 通路的增强表达与 *PIK3CA* 基因的相关性目前尚不清楚。

### (三) 多效蛋白(pleiotrophin, PTN)过表达

PTN 是一种 18-kDa 蛋白,是第一个被发现的发育调节细胞因子。Lau 等<sup>[21]</sup>首次对先天性巨趾(指)畸形患者的病变组织进行转录分析,发现病变组织样本中 *PTN* 显著高表达,*PTN* 作为一种与神经、骨、血管和肿瘤生长有关的有丝分裂原,其功能与先天性巨趾(指)畸形的临床特征密切相关。

### (四) 神经介导

Chen 等<sup>[4]</sup>通过分析 93 例孤立巨趾患儿发现,在可观察到的 84 条神经中有 74 条出现增大、脂肪浸润、弯曲等病理

改变,神经异常和病变组织肥大的区域高度一致,表明先天性巨趾畸形是一种神经介导的过度生长。Chen 等<sup>[22]</sup>对 26 例先天性巨趾畸形患者进行解剖学、组织学和遗传学分析,结果表明先天性巨趾畸形的足底神经病理损伤是一种神经干疾病。Shi 等<sup>[23]</sup>使用微阵列分析方法检测了 3 例先天性巨趾(指)畸形患者和 5 例正常人的神经基因表达谱,并使用维甲酸诱导 SH-SY5Y 细胞的分化证实了在神经增殖过程中上调的基因,抑制参与神经增殖的 *ERK1/2* 通路和 *cAMP-PKA* 通路,研究结果表明 *MAPT* 和 *GRIN3A* 表达水平的升高可能导致患趾(指)神经组织的异常病理状态,*GRIN3A* 与 *cAMP-PKA* 通路存在显著相关性,*MAPT* 则受 *ERK1/2* 通路的影响。该研究揭示了可能导致神经异常增殖的潜在因素,并为神经组织再生工程提供了潜在的治疗应用靶点。

### (五) 其他假说

Syed 等<sup>[24]</sup>认为无论先天性巨趾(指)畸形的基本病变如何,最终结局都是由于生长抑制因子的局部缺陷,或基本内在因子的局部表达,导致患趾(指)的组织结构过度生长。此外脂肪瘤变性、胎儿循环障碍也被认为是引起先天性巨趾(指)畸形的原因之一<sup>[25]</sup>。也有研究表明,在患者病变组织中胰岛素样生长因子、成纤维细胞生长因子及其相应受体高表达可能与其发病相关<sup>[22]</sup>。

## 二、先天性巨趾(指)畸形的治疗

### (一) 治疗现状

由于患者临床表现多样,患趾(指)病理变化程度各异,故先天性巨趾(指)畸形暂时没有标准的手术方案,各类术式的结果可能存在显著差异。手术治疗的方式主要取决于病变足趾(手指)过度生长的程度、速度、类型以及医师的选择偏好<sup>[1]</sup>。处于进展期的患者手术时机较处于静态期的患者早,需要的手术次数可能更多<sup>[26]</sup>。若患指的大小和功能是可以接受的,可先予以观察,当患指的大小接近父(母)相同指大小时,可对受累手指进行骨骺阻滞术、软组织减积术、截骨术、截肢术等<sup>[27]</sup>。手术干预的时机通常取决于患趾(指)的严重程度和患者年龄。一些研究人员建议在孩子开始学会走路之前进行手术,而另一些人则建议将手术推迟至 3~4 岁或青春期以后<sup>[28]</sup>。

### (二) 治疗目标

手术干预的目的是减少畸形、改善功能,并减轻疾病引起的症状<sup>[2]</sup>。由于足趾和手指在病理学特点及功能方面存在差异,应制定个体化的治疗方案。先天性巨趾畸形的治疗目标是减小受累足趾的大小,使其大小、形态与正常侧的脚趾相近,以达到令人满意的美学效果<sup>[27]</sup>。由于先天性巨趾畸形患者的患指常难以隐匿,可能给患者带来额外的心理压力<sup>[6]</sup>。因此,对于先天性巨趾(指)畸形的治疗目标不仅是改善功能,还需解决患者外观和心理方面的问题<sup>[8]</sup>。

### (三) 治疗方式

1. 软组织减积术 由于患趾(指)常同时累及骨组织和软组织,仅靠软组织减积术通常无法充分缩小患趾尺寸<sup>[29]</sup>。在进行软组织减积术时,去除的组织中通常包含功能正常的

肌肉和周围组织。在切除过度生长的软组织同时,切除受影响的指神经是可以接受的<sup>[27]</sup>。康皓等<sup>[30]</sup>对 19 例患儿的患趾(指)采用软组织减积及病变神经切除术,切除多余皮肤及皮下脂肪组织的同时切除脂肪组织浸润、无法分离、肥大增粗的病变神经,术后功能与外观均有明显改善,患者较为满意。规划手术切口的技术要点包括设计小的投射状和“V”形切口,以确保纵向瘢痕位于中轴线上<sup>[27]</sup>。软组织的重排和闭合也应谨慎操作,以防止皮瓣坏死<sup>[9]</sup>。

2. 骨骺阻滞术 目前尚不能通过结扎指动脉或用弹性绷带压迫手指的方法来阻止足趾(手指)的纵向生长,只有骨骺阻滞术可以达到目的<sup>[31]</sup>。可借助影像学手段来确认骨骺所在水平,然后予以破坏或切除,以达到阻止足趾(手指)过度生长的效果,可供选择的方法包括牙科刮匙、牙挺、小钻头、18 号针头、刮匙和电灼等<sup>[27]</sup>。年龄较大的儿童不建议切除骨骺板,因为损害关节活动的风险较大<sup>[32]</sup>。

3. 截骨矫形术/趾(指)骨短缩术 通常使用闭合楔形截骨的标准手术技术,固定物可选择克氏针、SD 骨间针等<sup>[27]</sup>。Josh 等<sup>[2]</sup>报告了 1 例先天性巨趾病例,将患者中节指骨切除,缩短伸肌腱,用髓内钉将近端、远端趾骨连接,术后恢复良好。手指偏斜可以通过成角截骨来矫正,圆周骨的过度生长可能需要通过纵行截骨来矫正<sup>[8]</sup>。对于异常严重的患指,且仅累及一指或二指,截肢是一种值得考虑的手术方式。然而应尽量避免拇指截肢,如果拇指严重受累,可能需要缩短骨头长度,切除并行关节融合术<sup>[33]</sup>。对于拇趾的手术,一般推荐 Tsuge 法,该方法包括切除远端指骨和使用背侧皮瓣重建软组织,同时保留指甲<sup>[32]</sup>。Morrell 等<sup>[34]</sup>报告了 4 例使用 Tsuge 法治患趾的先天性巨趾畸形患者,术后随访结果表明所有患者无需二次手术,都可以穿正常大小的鞋子。在先天性巨趾畸形中,手指的远端部分通常异常增大,因此缩短手指是非常有必要的,首选缩短远节指骨,同时切除指甲和指尖。如果需要进一步缩短手指,可以考虑切除近节指骨底部<sup>[33]</sup>。

4. 指尖重建术 Ezaki 等<sup>[27]</sup>描述了一种指尖重建术来改善由于先天性巨趾畸形导致的指尖和指甲严重扭曲。在部分病情严重的病例中,尖端重建通常使用对侧正常手指的甲床沟作为重建侧指甲的基底,伴随远端指间关节融合。同时需保留部分远端软组织,使克氏针能覆盖固定关节;缝合软组织时注意张力不要太高,因为会影响伤口愈合和导致疤痕增生。

5. 趾(指)神经剥离术 数位学者认为神经肥大是先天性巨趾(指)畸形的病因或治疗的靶点<sup>[26,35-36]</sup>。Tsuge<sup>[33]</sup>认为先天性巨趾畸形是由指神经异常所致,切除指神经可能会减缓患指的过度生长。Lee 等<sup>[26]</sup>报道了 6 例行指神经切除术的患者,术后结果满意。行受累神经切除术的患者中,年龄较小患者的患指生长过程虽然被阻滞,但患指并没有停止生长;而年龄较大的患者接受手术后,患指的长度和周长呈等比例生长。若指神经被完全切除,患指会停止生长,但也会出现明显的感觉障碍,因此手术时可考虑仅切除部分不重

要的神经分支,保留指神经干<sup>[33]</sup>。此外,也有一些学者提倡保留神经的手术方法,虽保留了感觉功能,但未能消除导致过度生长的原因,术后仍可能复发。Kobraei 等<sup>[36]</sup>报道了 2 例采用指神经切除术和同种异体神经移植术的先天性巨趾畸形病例,术后早期随访结果表明患指的感觉功能良好。

6. 射线切除术 对于进展型患者或跖骨受累者,射线切除是一个很好的选择<sup>[29]</sup>。患儿出生时,当有一根或多根手指接近成人尺寸且过度生长时,应与患儿家长讨论行射线切除术,其理由包括:①患指在运动、外观或功能上永远不会达到正常水平;②在儿童时期接受多次手术可能不利于患指功能和心理健康;③早期只需行一次 X 线切除手术,就可以改善患手的功能和外观<sup>[8]</sup>。Waters 等<sup>[8]</sup>认为,尽管有病例行射线切除后出现邻近组织过度生长,但对于严重畸形的患者仍应考虑截肢。Tan 等<sup>[31]</sup>认为截肢意味着完全牺牲手指,会导致严重的外观问题和功能畸形;指骨切除术相对更合适,因为它保留了捏、抓等基本功能,且术后外观理想。Kim 等<sup>[29]</sup>认为,对于跖骨受累、足趾不活动或多趾累及的先天性巨趾畸形患者,射线切除是一种理想的手术选择。

7. 趾列切除术 严重的先天性巨趾畸形可累及多个足趾,常造成患者行走不便、穿鞋困难,对于先天性巨趾畸形的治疗,除了改善畸形、恢复功能外,还应考虑使其正常行走、穿鞋。Yushan 等<sup>[11]</sup>报道了 1 例患者在三维重建技术的帮助下实行 2、3、4、5 趾的切除术,术后 1 年患者恢复良好,术后 2 年患者及其父母对治疗结果表示满意。

综上所述,在先天性巨趾(指)畸形的治疗过程中,常采用多种术式相结合的治疗方案来达到预期效果,不同患者的预后存在差异,即使采用了重建手术,患趾(指)的外观、感觉和其他功能也永远不会达到正常水平,因此个性化治疗非常有必要。此外,在先天性巨趾(指)畸形治疗过程中需要特别关注患者的心理健康问题。

**利益冲突** 所有作者声明不存在利益冲突

## 参 考 文 献

- [1] Wu JH, Tian GL, Ji Y, et al. Clinical characteristics of 90 macrodactyly cases [J]. J Hand Surg Am, 2020, 45 (10): 982. e1-982. e5. DOI:10.1016/j.jhsa.2020.03.002.
- [2] Josh F, Soekamto TH, Faruk M, et al. Phalangectomy combination double-pedicled digital artery flap for second-toe macrodactyly reconstruction; a case report [J]. Int J Surg Case Rep, 2021, 81: 105767. DOI:10.1016/j.ijscr.2021.105767.
- [3] Lagoutaris ED, DiDomenico LA, Haber LL. Early surgical repair of macrodactyly [J]. J Am Podiatr Med Assoc, 2004, 94 (5): 499-501. DOI:10.7547/0940499.
- [4] Chen W, Tian XF, Chen L, et al. Clinical characteristics of 93 cases of isolated macrodactyly of the foot in children [J]. J Orthop Surg Res, 2021, 16 (1): 121. DOI:10.1186/s13018-020-02196-2.
- [5] Alexander L, El Kazzaz AMH, Schenker M. Isolated acquired macrodactyly of the left fourth toe [J]. Cureus, 2021, 13 (1): e12648. DOI:10.7759/cureus.12648.
- [6] Hardwicke J, Khan MAA, Richards H, et al. Macrodactyly-options



- and outcomes[J]. *J Hand Surg Eur Vol*, 2013, 38(3):297-303. DOI:10.1177/1753193412451232.
- [7] Cavadas PC, Thione A. Treatment of hand macrodactyly with resection and toe transfers[J]. *J Hand Surg Am*, 2018, 43(4):388.e1-388.e6. DOI:10.1016/j.jhsa.2017.08.012.
- [8] Waters PM, Gillespie BT. Ray resection for progressive macrodactyly of the hand: surgical technique and illustrative cases[J]. *J Hand Surg Am*, 2016, 41(8):e251-e256. DOI:10.1016/j.jhsa.2016.05.012.
- [9] Cerrato F, Eberlin KR, Waters P, et al. Presentation and treatment of macrodactyly in children[J]. *J Hand Surg Am*, 2013, 38(11):2112-2123. DOI:10.1016/j.jhsa.2013.08.095.
- [10] Kalb JP, Suarez DA, Herrera AM. Bilateral macrodactyly of the halluces in an adolescent girl corrected with shortening osteotomies of the first metatarsal and the phalangeal bones: a case report[J]. *JBJS Case Connect*, 2018, 8(3):e58. DOI:10.2106/JBJS.CC.17.00314.
- [11] Yushan M, Alike Y, Keremu A, et al. Precise resection of macrodactyly under assistance of three-dimensional reconstruction technology: a case report[J]. *J Foot Ankle Surg*, 2020, 59(1):125-127. DOI:10.1053/j.jfas.2019.01.001.
- [12] Barsky AJ. Macrodactyly[J]. *J Bone Joint Surg Am*, 1967, 49(7):1255-1266.
- [13] 武竞衡, 田光磊, 赵俊会, 等. 73 例巨指(趾)畸形患者临床疗效分析[J]. *中华外科杂志*, 2008, 46(7):514-517. DOI:10.3321/j.issn.0529-5815.2008.07.009.
- Wu JH, Tian GL, Zhao JH, et al. Clinical analysis of 73 cases of macrodactyly[J]. *Chin J Surg*, 2008, 46(7):514-517. DOI:10.3321/j.issn.0529-5815.2008.07.009.
- [14] Rios JJ, Paria N, Burns DK, et al. Somatic gain-of-function mutations in PIK3CA in patients with macrodactyly[J]. *Hum Mol Genet*, 2013, 22(3):444-451. DOI:10.1093/hmg/dds440.
- [15] Wu JH, Tian W, Tian GL, et al. An investigation of PIK3CA mutations in isolated macrodactyly[J]. *J Hand Surg Eur Vol*, 2018, 43(7):756-760. DOI:10.1177/1753193418770366.
- [16] Aschenbrenner DS. New drug treats rare genetic overgrowth disorder[J]. *Am J Nurs*, 2022, 122(8):22-23. DOI:10.1097/01.NAJ.0000854968.37305.7a.
- [17] Iriarte Fuster A, Cerdà Serra P, Riera-Mestre A. PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): new insight in known diseases[J]. *Med Clin (Barc)*, 2021, 157(10):483-488. DOI:10.1016/j.medcli.2021.03.036.
- [18] Keppler-Noreuil KM, Sapp JC, Lindhurst MJ, et al. Clinical delineation and natural history of the PIK3CA-related overgrowth spectrum[J]. *Am J Med Genet A*, 2014, 164a(7):1713-1733. DOI:10.1002/ajmg.a.36552.
- [19] Parmantier E, Lynn B, Lawson D, et al. Schwann cell-derived Desert hedgehog controls the development of peripheral nerve sheaths[J]. *Neuron*, 1999, 23(4):713-724. DOI:10.1016/s0896-6273(01)80030-1.
- [20] Ezaki M. Insights into the pathogenesis of macrodactyly[J]. *J Hand Surg Eur Vol*, 2019, 44(1):25-31. DOI:10.1177/1753193418790928.
- [21] Lau FH, Xia F, Kaplan A, et al. Expression analysis of macrodactyly identifies pleio trophin upregulation[J]. *PLoS One*, 2012, 7(7):e40423. DOI:10.1371/journal.pone.0040423.
- [22] Chen W, Tian XF, Chen L, et al. Macrodactyly of the foot resulting from plantar nerve impairment[J]. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*, 2021, 74(8):1840-1847. DOI:10.1016/j.bjps.2020.11.032.
- [23] Shi X, Lu L, Jin X, et al. GRIN3A and MAPT stimulate nerve overgrowth in macrodactyly[J]. *Mol Med Rep*, 2016, 14(6):5637-5643. DOI:10.3892/mmr.2016.5923.
- [24] Syed A, Sherwani R, Azam Q, et al. Congenital macrodactyly: a clinical study[J]. *Acta Orthop Belg*, 2005, 71(4):399-404.
- [25] Yüksel A, Yagmur H, Kural BS. Prenatal diagnosis of isolated macrodactyly[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2009, 33(3):360-362. DOI:10.1002/uog.6326.
- [26] Lee HJ, Kim PT, Lee SJ, et al. Long-term results of single-stage reduction surgery for the treatment of macrodactyly[J]. *J Hand Surg Eur Vol*, 2017, 42(1):45-50. DOI:10.1177/1753193416658777.
- [27] Ezaki M, Beckwith T, Oishi SN. Macrodactyly: decision-making and surgery timing[J]. *J Hand Surg Eur Vol*, 2019, 44(1):32-42. DOI:10.1177/1753193418796441.
- [28] Zhang XY, Liu Y, Xiao B, et al. Two cases of macrodactyly of the foot: relevance in pediatric orthopedics[J]. *J Pediatr Orthop B*, 2016, 25(2):142-147. DOI:10.1097/BPB.0000000000000242.
- [29] Kim J, Park JW, Hong SW, et al. Ray amputation for the treatment of foot macrodactyly in children[J]. *Bone Joint J*, 2015, 97-b(10):1364-1369. DOI:10.1302/0301-620X.97B10.35660.
- [30] 康皓, 洪光祥, 王发斌, 等. 先天性巨指畸形的手术治疗(附 21 例报告)[J]. *临床外科杂志*, 2004, 12(9):561-562. DOI:10.3969/j.issn.1005-6483.2004.09.022.
- Kang H, Hong GX, Wang FB, et al. Surgical treatment of congenital macrodactyly in 21 cases[J]. *J Clin Surg*, 2004, 12(9):561-562. DOI:10.3969/j.issn.1005-6483.2004.09.022.
- [31] Tan O, Atik B, Dogan A, et al. Middle phalangectomy: a functional and aesthetic cure for macrodactyly[J]. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg*, 2006, 40(6):362-365. DOI:10.1080/02844310500369938.
- [32] Hop MJ, van der Biezen JJ. Ray reduction of the foot in the treatment of macrodactyly and review of the literature[J]. *J Foot Ankle Surg*, 2011, 50(4):434-438. DOI:10.1053/j.jfas.2011.04.011.
- [33] Tsuge K. Treatment of macrodactyly[J]. *J Hand Surg Am*, 1985, 10(6 Pt 2):968-969. DOI:10.1016/s0363-5023(85)80014-9.
- [34] Morrell NT, Fitzpatrick J, Szalay EA. The use of the Tsuge procedure for pedal macrodactyly: relevance in pediatric orthopedics[J]. *J Pediatr Orthop B*, 2014, 23(3):260-265. DOI:10.1097/BPB.0000000000000046.
- [35] Gluck JS, Ezaki M. Surgical treatment of macrodactyly[J]. *J Hand Surg Am*, 2015, 40(7):1461-1468. DOI:10.1016/j.jhsa.2015.04.017.
- [36] Kobraei EM, Dusch MN, Meisel EM, et al. A novel method of treatment of macrodactyly with digital nerve resection and nerve allograft[J]. *Plast Reconstr Surg Glob Open*, 2019, 7(10):e2483. DOI:10.1097/GOX.0000000000002483.

(收稿日期:2023-01-14)

**本文引用格式:** 赵振辉, 熊竹, 曾帅丹, 等. 先天性巨趾(指)畸形发病机制及治疗的研究进展[J]. *临床小儿外科杂志*, 2024, 23(10):993-996. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202301015-018.

**Citing this article as:** Zhao ZH, Xiong Z, Zeng SD, et al. Progress in the study of the pathogenesis and treatment of congenital macrodactyly[J]. *J Clin Ped Sur*, 2024, 23(10):993-996. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202301015-018.