

Síndrome de Poland. A propósito de un caso y revisión de la literatura

M. Cemeli-Cano, C. Pastor-Arilla, M.J. Oliván del Cacho, Z. Galve Pradel

Unidad de Neonatología. Hospital Universitario «Miguel Servet». Zaragoza

Resumen

El síndrome de Poland es una deformidad congénita poco frecuente, esporádica y de patogenia incierta. Se caracteriza por ausencia/hipoplasia del pectoral mayor, alteraciones de la mano y de la glándula mamaria ipsilateral. Se presenta un caso de un varón con clínica sugestiva de síndrome de Poland en el hemitórax izquierdo, sin alteración de la extremidad superior, aunque asociaba dextrocardia y herniación pulmonar, una relación poco frecuente. Se hace hincapié en la necesidad de contar con un equipo multidisciplinario para su manejo inicial y tratamiento a largo plazo.

Palabras clave: Dextrocardia, hipoplasia del pectoral, síndrome de Poland.

Abstract

Title: Poland syndrome. Case report and review of the literature

The Poland syndrome is a rare, sporadic and congenital deformity with uncertain pathogenesis. It is characterized by absence or hypoplasia of the pectoralis major muscle, malformations of the hand and involvement of the ipsilateral mammary gland. A case of a newborn with clinical manifestations suggestive of Poland syndrome on the left hemithorax, associated dextrocardia and defect pulmonary despite being a rare association. Emphasis on the need for a multidisciplinary team in the initial management and long-term treatment.

Keywords: Dextrocardia, pectoral hypoplasia, Poland syndrome.

Introducción

El síndrome de Poland (SP) es una alteración musculoesquelética congénita descrita por Alfred Poland en 1841¹, caracterizada por la ausencia total o parcial del pectoral mayor asociada a anomalías de la extremidad superior ipsilateral. Puede haber ausencia del pectoral mayor sin anomalías del miembro superior².

Fecha de recepción: 15/12/14. Fecha de aceptación: 2/03/15.

Correspondencia: M. Cemeli Cano. Unidad de Neonatología. Hospital Universitario «Miguel Servet». P.º Isabel La Católica, 1-3. 50009 Zaragoza. Correo electrónico: merche499@hotmail.com

Cómo citar este artículo: Cemeli-Cano M, Pastor-Arilla C, Oliván del Cacho MJ, Galve Pradel Z. Síndrome de Poland. A propósito de un caso y revisión de la literatura. Acta Pediatr Esp. 2015; 73(7): e191-e198.

Nos encontramos ante una anomalía rara, cuya incidencia media es de 1/30.000 recién nacidos, aunque puede variar entre 1/7.000 y 1/100.000, y es más frecuente en los varones que en las mujeres (con una *ratio* de 27:17). La mayoría de casos (75%) se producen en el hemicuerpo derecho³ y sin defectos costales. Se considera una alteración unilateral⁴. No existe un patrón hereditario, y es excepcional la recurrencia familiar³.

La patogenia no está bien definida, aunque el defecto principal podría tener un origen mesodérmico⁵.

El diagnóstico es clínico y se caracteriza por los siguientes aspectos:

- Ausencia unilateral de las porciones costal y esternal de los músculos pectoral mayor y pectoral menor, y de los cartílagos costales.
- Simbraquidactilia en la mano ipsolateral.
- Ausencia de las falanges media y distal, con sindactilia y sin sinostosis ósea.
- Hipoplasia de la piel y del tejido celular subcutáneo del tórax anterior e hipoplasia/aplasia del pezón. Hipotricosis pectoral y axilar.
- Anomalías de otros músculos de la cintura escapular y, habitualmente, pterigiión de la axila (deformidad de Sprengel).
- En un 15% de los casos se asocia al síndrome de Möebius.
- Excepcionalmente presenta asociadas otras enfermedades: atrofia muscular peroneal, neurofibromatosis tipo I, displasia facioaurícula vertebral, leiomioma, dextrocardia y aplasia de los dedos de la mano⁶⁻⁹.

El objetivo de este trabajo era presentar un recién nacido con clínica sugestiva de SP, cuya peculiaridad radica en la afectación del lado izquierdo asociada a dextrocardia, sin afectación de los miembros superiores.

Caso clínico

Varón de 12 días de vida, remitido de un hospital comarcal para el estudio de una malformación costal izquierda y dextrocardia. Era el quinto hijo de unos padres sanos de origen marroquí, no consanguíneos, sin antecedentes de defectos congénitos. El embarazo fue parcialmente controlado, y la madre niega la ingesta de fármacos o sustancias tóxicas. El parto fue eutócico, producido a las 37 + 4 semanas de edad gestacional (SEG). El recién nacido tenía un peso de 3.950 g (p >95), una longitud de 51 cm (p 50) y un perímetro cefálico de 35 cm (p 90-97). Presentaba una discreta dificultada respiratoria y taquipnea, aunque no requería la aplicación de oxígeno. Destacaba una deformidad torácica izquierda y una protuberancia del segundo y cuarto arcos costales izquierdos, con hipoplasia del músculo pectoral mayor del mismo lado (figura 1).

Sobre este defecto se observaba una aréola mamaria izquierda hipoplásica e hipopigmentada, sin estructura glandular. Presentaba signos clínicos compatibles con dextrocardia, como el latido de punta desplazado al cuarto espacio intercostal derecho. El resto de la exploración fue irrelevante.

En la radiografía de la parrilla costal no se advertían imágenes sugestivas de alteraciones óseas, y se confirmó la dextrocardia (figura 2). La radiografía de las extremidades superiores mostraba una morfología normal de los metacarpos y las falanges.

El ecocardiograma puso de manifiesto la presencia de dextrocardia y *dextrocinex* con *situs solitus* cardiaco, sin cardiopatía estructural. Además, se realizó una analítica básica sanguínea y una ecografía abdominal y transfontanelar, que resultaron normales. El paciente evolucionó favorablemente, desapareció la taquipnea y no presentó ningún otro síntoma ni problemas de alimentación. Actualmente tiene 2 años de edad, y cabe resaltar que en los controles semestrales realizados en la consulta de neonatal se observó una hernia pulmonar que protruía entre los primeros arcos costales izquierdos, sin repercusión respiratoria, por lo que está pendiente de valoración por parte del servicio de cirugía pediátrica.

Discusión

El SP (OMIM 173800) es una alteración musculoesquelética congénita poco frecuente, que se caracteriza esencialmente por la presencia de hipoplasia unilateral del pectoral mayor y anomalías de la extremidad superior ipsilateral. Según la bibliografía, se considera una enfermedad de naturaleza esporádica, de predominio masculino (68-75%)^{10,11}, y en un 67-70% de los casos el defecto se localiza en el lado derecho^{2,11}.

Su presentación clínica es variable, tanto en gravedad como en extensión¹². En la población general la ausencia muscular más común es la del pectoral mayor, pero sólo el 13,5% de los casos asocia un SP⁷. Es infrecuente que todas las anomalías estén presentes en un mismo paciente^{3,12,13}. En más de un tercio de los pacientes^{3,14} es característica la hipoplasia de la piel y del tejido celular subcutáneo de la pared anterior del tórax, así como la ausencia o hipoplasia de la mama ipsilateral, con o sin hipotricosis axilar y pectoral.

Las anomalías de las manos son variables, y puede haber sindactilia, braquidactilia o ambas de forma ipsilateral. La característica casi constante es la hipoplasia, y a menudo la aplasia de las falanges medias y/o fusión de las falanges media y distal con sindactilia entre las falanges proximales¹⁵. De ahí la aparición de varias propuestas de clasificación en función del tipo de anomalía de la mano¹⁰. Sin embargo, puede presentarse sin defectos de la mano ni costales^{11,16,17}, como en el paciente del caso que nos ocupa.

La aplasia de las porciones anteriores de las tres primeras costillas, con una depresión del tórax, se produce en un 11-25% de los casos^{3,14,18}. No suele alterar la mecánica respiratoria, ya que los músculos principales (diafragma, intercostales, accesorios, recto anterior, oblicuos, transversos e intercostales internos) no están

afectados, y la dificultad respiratoria suele ser transitoria, como sucedió en este paciente. La progresión de la deformidad torácica ocurre durante el periodo de crecimiento, por lo que hay que realizar un seguimiento a largo plazo en estos pacientes.

Por otro lado, este paciente asociaba dextrocardia, y son escasos los casos descritos con esta asociación (5%)^{3,5,13,19}. En el SP, la dextrocardia no se acompaña de *situs inversus* ni otras anomalías cardiacas²⁰. Por ello, cabe destacar el buen pronóstico de estos pacientes. En los pacientes con dextrocardia, el defecto de la pared torácica afecta a las costillas izquierdas²¹. Se postula que la dextrocardia podría ser consecuencia de una alteración en el desarrollo vascular o de la ocupación del hemitórax izquierdo². El paciente presentaba también una herniación pulmonar a través del defecto torácico, situación descrita en la bibliografía en un 8% de los casos, que podría producir consecuencias respiratorias, aunque que no se dieron en este caso⁶.

La etiopatogenia del SP no está clara, aunque parece no tener una base hereditaria. Sólo hemos hallado en la bibliografía un único caso descrito de SP en gemelos monocigotos¹⁷. Un posible origen de ello podría situarse en los tiempos coincidentes de la individualización de la porción esternocostal del pectoral mayor, de la condricación de la falange media y la separación de los dedos sobre la séptima SEG^{10,13}. Sin embargo, esta teoría no explicaría la unilateralidad del SP. Por ello, la hipótesis más aceptada²² postula que hacia la sexta SEG se produce un defecto del mesodermo que provoca hipoplasia o estenosis de la arteria subclavia en su porción proximal o sus ramas, lo que deriva en un déficit temprano de flujo sanguíneo en la región pectoral y la extremidad de ese lado, con una disminución parcial o total del tejido en esta zona; asimismo, la hipoplasia de la arteria braquial sería responsable de las alteraciones de la extremidad superior y de la mano. La localización y el grado de obstrucción de la arteria subclavia determinarían la extensión y la severidad de la clínica^{3,5,23}.

Se ha descrito la asociación del SP a otras anomalías del desarrollo: Parker et al., en 1981, refieren la presencia de un síndrome de Möebius en un 15% (parálisis facial congénita y estrabismo convergente), Cobben et al., en 1992, un síndrome de Goldenhar (microsomía hemifacial), y Erol et al., en 2004, un síndrome de Klippel-Feil (fusión congénita de vértebras cervicales). Todas ellas podrían sugerir un mecanismo etiopatogénico común^{2,13,24,25}. Por ello, otros autores, como Browes, apoyan la hipótesis vascular y concretan que la oclusión ocurriría hacia la sexta SEG y, según su localización, se producirían diversos patrones de anomalías^{9,23,26,27}. Además, podría haber factores desencadenantes: mecánicos (trombosis, hemorragias o compresiones), embrionarios, que alteraran el desarrollo de los vasos, y externos (infecciones, hipoxia, hormonas sexuales, anticonceptivos orales, tabaco)^{3,8,27,28}.

Finalmente, los objetivos del tratamiento son funcionales, estéticos y psicológicos. Los funcionales se centran en las anomalías de la mano, para mejorar la realización de la pinza^{10,29}. Esta cirugía correctora se realizará

antes de la edad escolar, antes de que el niño desarrolle patrones funcionales anormales^{3,6,29}. La ausencia del músculo pectoral pocas veces causa problemas funcionales o respiratorios en los pacientes, y lo que puede condicionar el tratamiento es el defecto estético, por la posible presencia de problemas psicológicos. Es el caso de la hipoplasia/aplasia mamaria en las mujeres o la ausencia del pectoral mayor en los varones^{3,30,31}. En las mujeres es necesaria en ocasiones la intervención de la mama contralateral para igualarlas³². En el hombre el objetivo será reemplazar el músculo ausente^{3,29}. Otras indicaciones quirúrgicas son la depresión torácica unilateral con riesgo de progresar, la falta de protección del pulmón y el movimiento paradójico del tórax³. Las técnicas quirúrgicas utilizadas son las transposiciones musculares, las prótesis mamarias, los expansores tisulares, el trasplante de costilla autólogo o la malla protésica^{6,10,30,31,33}.

De momento este paciente presenta una adecuada funcionalidad de la extremidad y sin repercusión secundaria a la hernia pulmonar, por lo que sigue los controles clínicos en la consulta de neonatos a la espera de su valoración quirúrgica.

Conclusión

Presentamos un caso de SP por la baja frecuencia de esta afección, con la excepcionalidad de una afectación del hemicuerpo izquierdo y su asociación a dextrocardia y herniación pulmonar. Es importante considerar que el aspecto estético de esta malformación adquiere mayor relevancia en la etapa de la pubertad, por las implicaciones psicoemocionales que desencadena, por lo que es necesario realizar un seguimiento a largo plazo de los pacientes por parte de los servicios de cirugía y de salud mental.

Bibliografía

1. Poland A. Deficiency of the pectoral muscles. *Guy Hosp Rep.* 1841; 6: 191-193.
2. Fraser FC, Teebi AS, Walsh S, Pinsky L. Poland sequence with dextrocardia: which comes first? *Am J Med Genet.* 1997; 73: 194-196.
3. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg.* 2002; 74: 2.218-2.225.
4. David TJ. The Poland anomaly and allied disorders. *Pediatr Res.* 1981; 15: 1.184.
5. Bavinck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil and Möbius anomalies. *Am J Med Genet.* 1986; 23: 903-918.
6. Jiménez MJ, Luque MJ, Jiménez E, Aravena T. Síndrome de Poland y alteración de la migración neuronal: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Rev Chil Pediatr.* 2009; 80: 451-458.
7. Tori C, Sabogal Carreño A. Síndrome de Poland: un caso de dextrocardia. *Rev Med Hered.* 1999; 10(2).
8. Cammarata-Scalisi F. Clinical and etiological spectrum of Möbius syndrome. *Arch Argent Pediatr.* 2007; 105: 444-446.
9. Cares C, Aravena T. Asociación sindrómica: Poland, Goldenhar, Möbius, Klippel-feil. Presentación de un caso clínico. *Rev Chil Pediatr.* 2010; 81: 53-57.

10. Minguella-Sola J, Cabrera-González M. Poland's syndrome. A report of 38 cases. *An Esp Pediatr.* 1998; 48: 143-147.
11. León López R, Martínez de Santelices Cuervo A, Sardiñas Sotolongo GT. Síndrome de Poland. Presentación de un caso. *Rev Cubana Med Gen Integral.* 1995; 10: 367-368.
12. Urschel HC Jr. Poland's syndrome. *Chest Surg Clin North Am.* 2000; 10: 393-403.
13. Ballesté López I, Alonso Uría RM. Secuencia de Poland. A propósito de un caso. *Rev Cubana Pediatr.* 2003; 75.
14. Walker JC Jr, Meijer R, Aranda D. Syndactylism with deformity of the pectoralis muscle. Poland's syndrome. *J Pediatr Surg.* 1969; 4: 569-572.
15. Karnak I, Cahit Tanyel F, Tuncbilek E, Unsal M, Buyukpamukcu N. Bilateral Poland anomaly. *Am J Med Genet.* 1998; 75: 505-507.
16. Madhur Sharma C, Kumar S, Meghwani MK, Agrawal RP. Poland syndrome. *Indian J Hum Genet.* 2014; 20: 82-84.
17. Stevens DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. *J Pediatr Orthop.* 2000; 20: 392-395.
18. Mace JW, Kaplan JM, Schanberger JE, Gotlin RW. Poland's syndrome. Report of seven cases and review of the literature. *Clin Pediatr (Phila).* 1972; 11: 98-102.
19. Pérez E, Ochoa C, Marugán V, Casanueva T, Carrascal A. Secuencia de Poland y dextrocardia. *An Pediatr Barc.* 2004; 61: 344-352.
20. Fabian MC, Fischer JD. A variant of Poland's syndrome. *Can J Surg.* 1994; 37: 67-69.
21. Bouwes Bavink JN, Weaver D. Subclavian artery supply description sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil and Moebius abnormalities. *Am J Med Genet.* 1986; 23: 903-918.
22. Bouvet JP, Maroteaux P, Briard ML. Le syndrome de Poland. Etudes clinique et genetique. Considerations physiopathologiques. *Nouv Presse Med.* 1976; 5: 185-190.
23. Merlob P, Schonfeld A, Ovadia Y, Reisner SH. Realtime echo-Doppler duplex scanner in the evaluation of patients with Poland sequence. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1989; 32: 103-108.
24. Banforth JM, Fabian C, Machin G, Honore L. Poland anomaly with a limb body wall disruption defect: case report and review. *Am J Med Genet.* 1992; 43: 780-784.
25. Bosch-Banyeras JM, Zuasnar A, Puig A, Catalá M, Cuatrecasas JM. Poland-Mobius syndrome associated with dextrocardia. *J Med Genet.* 1984; 21: 70-71.
26. Bouvet JP, Leveque D, Bernetieres F, Gros JJ. Vascular origin of Poland syndrome? A comparative rheographic study of the vascularisation of the arms in eight patients. *Eur J Pediatr.* 1978; 128: 17-26.
27. Bringué Espuny A, Puig Palau A, López Gil E, Solé Mir J, García Martí JJ, Marco Pérez J, et al. Secuencia de Poland: aportación de dos nuevos casos. *Acta Pediatr Esp.* 2006; 64: 348-352.
28. Bowes Babinexk JM. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland. *Am J Med Gen.* 1986; 23: 903-918.
29. Martínez-Frías ML, Czeizel AE, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E. Smoking during pregnancy and Poland sequence: results of a population-based registry and a case-control registry. *Teratology.* 1999; 59: 35-38.
30. Trigos Micoló I. Complejo malformativo de Poland. *Cir Plast.* 2001; 11: 76-83.
31. Espinosa R, Berenguer B, Enríquez de Salamanca J, González Meli B, Rodríguez Urcelay P, Calderón R, et al. Reconstrucción mamaria en el síndrome de Poland. *Cir Pediatr.* 2008; 21: 19-22.

32. Janerich D. Oral contraceptives and congenital limb reduction defects. *N Engl J Med.* 1974; 291: 697-700.
33. Chiummariello S, Pica A, Guarro G, Arleo S, Alfano C. Poland syndrome: an algorithm to select the appropriate chest wall surgical reconstructive treatment. *Ann Ital Chir.* 2014; 85: 237-243.



Figura 1. Vista anteroposterior del paciente al nacer. Se observa la protuberancia de la parrilla costal izquierda en su parte superior, junto con la hipoplasia mamilar ipsolateral



Figura 2. Radiografía anteroposterior de la parrilla costal, en la que se observa la dextrocardia, sin otras lesiones óseas