

Secuencia de Poland: aportación de dos nuevos casos

X. Bringué Espuny, A. Puig Palau, A. López Gil, E. Solé Mir, J. García Martí, J.J. Marco Pérez, J. Ortega Rodríguez, M.A. Gairí Burgués, A.R. Gomà Brufau
 Servicio de Pediatría. Hospital Universitari «Arnau de Vilanova». Lleida

Resumen

La secuencia de Poland es una anomalía musculoesquelética congénita caracterizada por la ausencia de la porción esternal del músculo pectoral mayor asociada a braquisindactilia. Se presenta con una incidencia aproximada de 1/20.000-30.000 nacidos vivos (un 75% de los casos corresponde a varones), y en un 70% está afectado el lado derecho. Además de la asociación con la braquisindactilia, la ausencia del pectoral mayor puede presentarse aislada o bien asociada a otras malformaciones, especialmente de la zona pectoral o del brazo y la mano homolaterales, como sindactilia, ausencia del pectoral menor, hipoplasia de la extremidad o amastia. También se puede asociar a alteraciones de otros territorios, como dextrocardia, síndrome de Moebius o neurofibromatosis.

La etiología es desconocida y habitualmente no presenta base hereditaria. Se ha propuesto como teoría patogénica una hipoplasia de la arteria subclavia fetal. El tratamiento es quirúrgico, fundamentalmente con fines estéticos o para corregir las alteraciones funcionales de la mano que esta anomalía conlleva.

Aportamos dos casos tratados en nuestro servicio de pediatría: uno corresponde a un varón recién nacido, con afectación del pectoral mayor e hipoplasia del arco anterior de las costillas 2-5, y el otro a una niña de 9 años afectada de asma mediada por inmunoglobulina E (IgE), que asocia a la agenesia del pectoral mayor una hipoplasia de la mama, una hipoplasia de la mano y braquisindactilia.

Palabras clave

Secuencia o síndrome de Poland, agenesia, pectoral, malformación, torácico, braquisindactilia, muscular, esquelética, hipoplasia

Introducción

La secuencia de Poland (también denominada síndrome complejo o anomalía de Poland) es una malformación musculoesquelética definida por la ausencia de la porción esternal y/o costal del pectoral mayor asociada a braquisindactilia homolateral, según la definición más comúnmente aceptada. Sin embargo, existe una gran variabilidad clínica, ya que la agenesia del pectoral mayor se puede presentar de manera aislada o asociada a muchas otras malformaciones: ausencia de otros

Abstract

Title: Poland sequence: two new cases

Poland sequence is a congenital musculoskeletal disorder characterized by agenesis of the sternal portion of the pectoralis major muscle and brachysyndactyly. The incidence is about 1/20,000 to 1/30,000 live births. The ratio of males to females is 3:1 and the right is the side affected in 70% of cases. The agenesis of the pectoralis major muscle can be the only manifestation or can be associated with other lesions in the pectoral region and ipsilateral upper extremity: brachysyndactyly, absence of the pectoralis minor muscle, hypoplasia of the arm or hand or amastia. Its association with other conditions, like dextrocardia, Moebius syndrome or neurofibromatosis is also possible.

The etiology is unknown, and it is usually not hereditary. Hypoplasia of the fetal subclavian artery has been proposed as an underlying cause. The treatment is surgical, mainly for cosmetic reconstruction or improvement in the function of the affected hand.

We report two new cases observed in our service. One involves a male infant with agenesis of pectoralis major and hypoplasia of anterior arch of the 2nd to 5th ribs. The other patient is a 9-year-old girl with IgE-mediated asthma and agenesis of the pectoralis, breast hypoplasia, Sprengel's deformity and brachysyndactyly.

Keywords

Poland syndrome, agenesia, pectoral, malformation, thoracic, brachysyndactyly, muscular, skeletal, hypoplasia

músculos de la cintura escapular, hipoplasia de tejidos regionales (hipoplasia o agenesia de la mama y del tejido celular subcutáneo), dextrocardia, síndrome de Moebius, etc.

Su causa última se desconoce, pero se sospecha una patología vascular por una disminución del flujo de la arteria subclavia en el feto alrededor de las 6-7 semanas de vida.

Se presenta con una frecuencia estimada de 1/20.000-1/30.000 recién nacidos vivos, aunque se sospecha que su in-

ciencia real es mucho mayor, dado que muchos casos no se comunican y hay formas poco aparentes.

El diagnóstico es clínico, por la presencia de las alteraciones características del proceso.

El tratamiento es fundamentalmente quirúrgico y con finalidad estética y para corregir las malformaciones asociadas de la mano.

Casos clínicos

Caso 1

Recién nacido varón, sin antecedentes familiares de interés.

Corresponde a una segunda gestación de 40 semanas de duración según fecha de la última regla, bien controlada y sin incidencias.

Las ecografías fueron normales y no se realizó amniocentesis.

El parto fue distócico, con cesárea electiva por presentación transversa, amniorrhexis artificial en la intervención, anestesia raquídea y monitorización normal. El líquido amniótico, la placenta y el cordón fueron normales. Se establecieron los siguientes parámetros: test de Apgar 9-10, peso 3.650 g, talla 52 cm, PC 36 cm y PT 35 cm.

Durante la exploración al nacimiento se apreció una deformidad torácica, por lo que se ingresó al neonato para observación y estudio.

En la exploración física se apreciaban las siguientes características: recién nacido activo y reactivo; buena coloración cutaneomucosa; paladar, clavículas y raquis íntegros; orificios naturales permeables.

La auscultación cardíaca era rítmica, sin soplos, y los pulsos centrales y periféricos simétricos.

El neonato presentaba una buena entrada de aire bilateral, sin signos de disnea, así como una depresión de la zona pectoral anterosuperior derecha, con retracción a la inspiración; no se observaba ninguna masa muscular en dicha zona, aunque sí una fosita preauricular derecha, sin otras malformaciones (figura 1).

En la radiografía de tórax se apreciaba una hipoplasia de las costillas 2-5 del hemitórax derecho, más notoria en el arco anterior (figura 2).

Se realizó una analítica general, una ecocardiografía, una ecografía cerebral y abdominal y una serie esquelética, cuyos resultados fueron normales.

Se dio de alta al paciente a los 6 días de vida con una correcta tolerancia enteral, un peso de 3.470 g y una exploración física normal, exceptuando las malformaciones ya citadas.

Al mes de vida se realiza control evolutivo en que se sigue apreciando retracción de la parrilla costal en la cara anterior

del hemitórax derecho con la inspiración, sin que la exploración aporte nuevos datos.

Caso 2

Niña de 9 años de edad, sin antecedentes familiares de interés, visitada en consultas externas de alergia por presentar bronquitis espásticas recurrentes desde los 3 años.

En la exploración se apreciaba la falta de la porción esternal del pectoral mayor derecho, con hipoplasia de la mama derecha; el pezón no presentaba anomalías (figura 3).

No mostraba una respiración paradójica y la auscultación cardiopulmonar era normal.

Se apreciaba también una hipoplasia de la mano derecha con braquisindactilia de los dedos 2 y 3. La afección se situaba en las falanges proximales (figura 4), y no se detectaban otras malformaciones asociadas.

Nacida en otro centro, fue diagnosticada en el periodo neonatal de malformación torácica y sindactilia. Se realizó una



Figura 1. Agenesia del pectoral mayor derecho

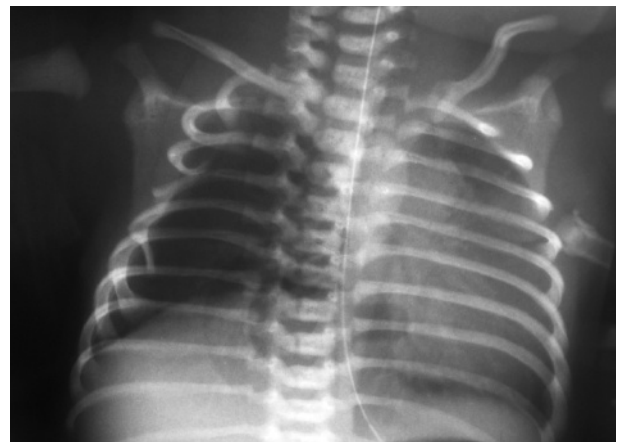


Figura 2. Radiografía de tórax. Hipoplasia de arco anterior de las costillas 2-5



Figura 3. Agenesia del pectoral mayor con hipoplasia de la mama



Figura 4. Hipoplasia de la mano con braquisindactilia

valoración de la mano por cirugía infantil y, dada la buena funcionalidad de la mano, se decidió no realizar intervención quirúrgica.

Además del asma, presentaba como único antecedente relevante una adenoidectomía en el año 2004 por hipertrofia adenoidea con obstrucción de las vías respiratorias altas.

El desarrollo psicomotor y pondoestatural han sido normales hasta la actualidad y la paciente no presenta ninguna limitación en su vida cotidiana.

En la radiografía de tórax no se detectaron alteraciones costales.

Se realizó una consulta al servicio de cirugía infantil para plantear una intervención reparadora de la mama.

Discusión

El síndrome o secuencia de Poland (OMIM 173800) fue descrito inicialmente por Alfred Poland en 1841 a partir de un estudio

necrótico¹. Se define como una aplasia o hipoplasia unilateral de la porción esternal del pectoral mayor asociada a braquisindactilia homolateral²; sin embargo, clínicamente se trata de un cuadro muy heterogéneo que puede variar entre la agenesia aislada de las porciones costal y/o esternal del pectoral hasta su asociación con otras múltiples anomalías³⁻²¹, entre las cuales las más frecuentes son las alteraciones de la mano homolateral (braquisindactilia, sindactilia, hipoplasia de la mano). Otras malformaciones posiblemente asociadas son las siguientes: hipoplasia o aplasia del pezón y la mama, hipoplasia de la piel y el tejido celular subcutáneo de la zona, hipotricosis axilar y pectoral, alteraciones musculoesqueléticas torácicas (hipoplasia o ausencia de fragmentos costales, hipoplasia y agenesia del pectoral menor y anomalías de otros músculos de la cintura escapular), síndrome de Moebius, deformidad de Sprengel, dextrocardia, neurofibromatosis, atrofia peronea, pie equino varo, síndrome de Adams-Olivier, hipoplasia glútea y de la extremidad inferior homolateral, criptorquidea, displasia fascioauriculovertebral, leiomiomas, leucemias y linfomas no Hodgkinianos. Este síndrome no se ha relacionado con un déficit mental, y la esperanza de vida no se ve afectada.

Se han descrito casos de afectación bilateral^{22,23}, aunque hay autores que no consideran apropiado incluirlos entre el síndrome de Poland puesto que la definición expresa su carácter unilateral, por lo que proponen denominar a estos cuadros bilaterales displasias torácicas^{24,25}.

La incidencia estimada oscila, según las series, entre 1/20.000 y 1/30.000 recién nacidos vivos²⁵⁻³⁰. En España la incidencia registrada por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) se sitúa en 1/42.845 nacidos vivos (0,23 casos por cada 10.000)¹⁷. En todas las series se aprecia un predominio en la afectación de varones de aproximadamente un 75%, así como una predilección por el lado derecho en una proporción del 70%.

El trastorno no tiene un patrón hereditario determinado, aunque se han descrito múltiples casos con agrupación familiar, lo que sugiere algún tipo de herencia. Se ha postulado una transmisión autosómica dominante con penetrancia variable³¹⁻³⁷. En ausencia de familiares afectados, el riesgo de recurrencia es bajo, pero es fundamental la exclusión de formas leves o no diagnosticadas en los progenitores para proporcionar un consejo genético adecuado.

La etiología es desconocida. La teoría patogénica más aceptada en la actualidad sería la vascular³⁷⁻⁴⁰, que explicaría el defecto a partir de una hipoplasia o estenosis de la arteria subclavia que alteraría el desarrollo de las zonas irrigadas. De esta manera, un agente teratogénico causaría una interrupción o una disminución del flujo vascular en etapas muy precoces del desarrollo fetal, situándose el periodo vulnerable entre las 6 y 7 semanas. En el embrión de esta edad la porción esternocostal del pectoral mayor se separa de la porción clavicular, y se produce la condricificación de las falanges medias y la separación de los dedos de la mano⁴¹. La dismi-

nación del flujo vascular regional causaría una alteración de todo este campo de desarrollo.

La patogenia en cascada a partir de una lesión inicial favorecería la denominación de secuencia más que la de síndrome de este proceso.

Este mecanismo patogénico sería común para otras entidades, como la anomalía de Kippel-Feil, el síndrome de Moebius, la anomalía de Sprengel y otras. Dichos procesos corresponderían a interrupciones precoces en el desarrollo fetal del flujo de la subclavia o de sus ramas, en las que la intensidad y la localización de esta obstrucción determinarían la forma clínica. Para estos cuadros se ha sugerido el término «secuencia disruptiva por interrupción del flujo de la subclavia» (*subclavian artery supply disruption sequence* [SADS])⁴⁰.

Puesto que se han descrito casos de síndrome de Poland asociados a defectos del tubo neural, hay autores que también proponen para ellos este mismo mecanismo común^{42,43}.

El diagnóstico del proceso se establece por las características clínicas. Debe realizarse la búsqueda de las malformaciones asociadas anteriormente citadas.

Puede establecerse un diagnóstico diferencial con los siguientes cuadros⁴⁴: amastia con anomalías ureterales, síndrome de Becker, síndrome de Lange, displasias ectodérmicas, progeria, *pterygium* múltiple, Schinzel-Giedion, síndrome mamario radial, Smith-Lemli-Opitz, síndrome de Turner y trisomías 4, 18, 20 y 21.

Para el diagnóstico será útil realizar radiografías de tórax, que permitirán apreciar la integridad o no de la parrilla costal, así como una tomografía computarizada torácica para valorar la afección de otros grupos musculares o en el preoperatorio^{45,46}.

El tratamiento será multidisciplinario (genética, pediatría, cirugía y soporte psicológico).

El tratamiento quirúrgico irá orientado inicialmente a la recuperación funcional de la mano, en caso de una malformación asociada de ésta que lo precise⁴⁷. En la preadolescencia deberá plantearse el tratamiento de la asimetría torácica. En los niños varones habitualmente se realizará con un colgajo del dorsal ancho^{48,49}, y en las niñas será necesario el uso de prótesis mamarias después de la colocación de expansores tisulares^{50,51}. En los casos en que haya una disrupción de la parrilla costal con herniación pulmonar, ésta deberá corregirse.

Los dos casos clínicos que aportamos ilustran la heterogeneidad del cuadro. Uno de ellos se asocia a evidentes anomalías locorreregionales (hipoplasia de la mama, braquisindactilia e hipoplasia de la mano), mientras que el otro presenta una total integridad del brazo y la mano, con afectación únicamente del arco anterior de las primeras costillas. En ninguno de los dos casos se encontraron otras malformaciones asociadas.

La paciente de mayor edad se encuentra en la actualidad pendiente de cirugía reparadora de la mama. En el niño recién nacido se mantiene actualmente una actitud de observación expectante. ■■■

Bibliografía

- Poland A. Deficiency of pectoralia muscle. *Guys Hosp Rep.* 1841; 6: 191-193.
- Temtamy SA. Poland syndrome on birth defects encyclopedia. En: Buyse ML, ed. Dover: Blackwell Scientific Publications, 1990; 1.394-1.395.
- Alemán Cruz L, Sosa Hernández I, Hernández González E. Síndrome de Poland. Revisión del tema y presentación de un caso. *Rev Mex Neurosci.* 2002; 3(4): 220-222.
- David TJ. The Poland anomaly and allied disorders. *Pediatr Res.* 1981; 15: 1.184.
- Handley MDM. Carpal coalition and Sprengel shoulder in Poland's syndrome. *J Hand Surg.* 1985; 10(B): 253-255.
- León LR, Martínez A. Síndrome de Poland. Presentación de un caso. *Rev Cubana Med Gen Integr.* 1995; 11(4): 367-368.
- Domínguez Rovira S, Olmo González M. Presentación de un caso de anomalía de Poland con criptorquidia ipsilateral. *Acta Pediatr Esp.* 2001; 59(11): 648-650.
- Asaka T. Peroneal muscular atrophy curthe Poland syndrome. *Acta Neurol Scand.* 1994; 89(4): 307-308.
- Alembik Y, Stoll C. A boy with neurofibromatosis 1 and Poland anomaly. *Genet Cons.* 1994; 5(2): 167-170.
- Cobben JM. A boy with Poland anomaly and facio-auriculovertebral dysplasia. *Clin Genet.* 1994; 41(2): 105-107.
- Ballesté López I, Alonso Uribe RM. Secuencia de Poland. A propósito de un caso. *Rev Cubana Pediatr.* 2003; 75.
- Sugiura Y. Poland's syndrome. *Clin-Roentgenographic study on 45 cases.* *Cong Anom.* 1976; 16: 17-18.
- Eugber WD. Clef hand and pectoral aplasia. *J Hand Surg.* 1981; 6: 574-577.
- Parker DL, Mitchels PR, Holmes GL. Poland-Moebius syndrome. *J Med Genet.* 1981; 18(4): 317-320.
- Der Kaloustian VM, Hoyme E, Hogg H, Entin M, Guttmacher A. Possible common pathogenic mechanisms for Poland sequence and Adams-Olivier syndrome. *Am J Med Genet.* 1991; 38: 69-73.
- Pérez Belmonte E, Ochoa Sangrador C, Marugan Isabel V, Casanueva Pascual T, Carrascal Tejado A. Secuencia de Polan y dextrocardia. *An Pediatr (Barc).* 2004; 61: 350-351.
- Bamforth 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.
- Bosch-Banyeras JM, Zuasnarab A, Puig A, Català M, Cuatrecasas JM. Poland-Moebius syndrome associated with dextrocardia. *J Med Genet.* 1984; 21: 70-71.
- Sugarman GI, Stark HH. Moebius syndrome with Poland's Anomaly. *J Med Genet.* 1973; 10: 192-196.
- Ricardi VM. Unilateral gluteal hypoplasia and brachysyndactyly: lower extremity counterpart of the Poland anomaly. *Pediatrics.* 1978; 61: 653-654.
- Consuegra A. Ausencia parcial bilateral del pectoral mayor en luchador de nivel nacional. Reporte del caso. Disponible en: [www.efdeportes.com/Rev digital-BsA-año 7, n.º 34, abril de 2001](http://www.efdeportes.com/Rev%20digital-BsA-a%C3%B1o%207,%20n.%C2%BA%2034,%20abril%20de%202001).
- Karnak I, Tanyel FC, Tuncbilek E, Unsal M, Buyukpamukcu N. Bilateral Poland Anomaly. *Am J Med Genet.* 1998; 75: 505-507.
- Shipkov CD, Anastassov YK. Bilateral Poland anomaly: does it exist? *Am J Med Genet.* 2003; 118(1): 101.
- Maroteaux P, Le Merrer M. Bilateral Poland anomaly versus thoracic dysplasia. *Am J Med Genet.* 1998; 80(5): 538-539.
- McGillivray BC, Lowry RB. Poland syndrome in the British Columbia: incidence and reproductive experience of affected persons. *Am J Med Genet.* 1977; 65: 74.

26. Chautard EA, Freire-Maia N. Poland's syndactyly. *BMJ*. 1971; 4: 812.
27. Sugiura Y, Nakazawa O. Bone age roentgen diagnosis of skeletal development, 2.^o ed. Tokio: Chugi-Igazu, 1972.
28. Czeizel A, Vitez M, Lenz W. Birth prevalence of Poland sequence and proportion of its familial cases. *Am J Med Genet*. 1990; 36: 524.
29. Ireland DCR, Takayama N, Flatt AE. Poland's syndrome: a review of forty-three cases. *J Bone Joint Surg*. 1976; 58 Supl A: 52-58.
30. Fraser FC, Ronen GM, O'Leary E. Pectoralis major defects and Poland sequence in second cousins: extension of the Poland sequence spectrum. *Am J Med Genet*. 1989; 33: 468-470.
31. Furmann W, Mosseler U, Neuss H. Zur Klinik und Genetik des Poland-Syndroms. *Dtsch Med Wschr*. 1971; 96: 1.076-1.078.
32. David TJ. Familial Poland anomaly. *J Med Genet*. 1982; 19: 293-296.
33. David TJ, Winter RM. Familial absence of the pectoralis major, serratus anterior, and latissimus dorsi muscles. *J Med Genet*. 1985; 22: 390-392.
34. Coben JM, Robinson PH, Van Essen AJ, Van Der Wiel HL, Ten Kate LP. Poland anomaly in mother and daughter. *Am J Med Genet*. 1989; 33: 519-521.
35. Sujansky E, Riccardi VM, Mathew AL. The familial occurrence of Poland's syndrome. *Hand*. 1983; 15: 35-41.
36. Parano E, Falsaperla R, Pavone V, Toscano A, Bolan EA, Trifiletti RR. Intrafamilial phenotypic heterogeneity of the Polan complex: a case report. *Neuropediatrics*. 1995; 26: 217-219.
37. Bouvet JP, Maroteaux P, Briard ML. Le syndrome de Poland. Études cliniques et genetiques. Considerations physiopatologiques. *Nouv Presse Med*. 1976; 5: 185-190.
38. Bouvet JP, Leveque D. Vascularis origin of Polan syndrome. *Eur J Peditr*. 1978; 128: 17-26.
39. Lewis WH. The development of the arm in man. *Am J Anat*. 1991; 1: 145-183.
40. Bouwes Banvinck JN, Weaver D. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiologi for Polan, Klippel-Feil and Moebius anomalies. *Am J Med Genet*. 1986; 23: 903-918.
41. Hannekam RCM, Hofstee N. Familial liability of intrauterine vascular impairments. *Pediatrics*. 1990; 86: 326-327.
42. Stevenson RE, Kelly JC, Aylsworth AS, Phelan MC. Vascular basis for neural tube defects: a hypothesis. *Birth Defects Orig*. 1977; Art Ser XIII(3 A): 117-121.
43. Cruz M, Bosch J. Síndrome de Poland. En: Atlas de síndromes pediátricos. Barcelona: Expaxs, 1998; 228-229.
44. Suzuki T, Takazawa H, Koshino T. Computed tomography of the pectoralis muscles in Poland's syndrome. *Hand*. 1983; 15: 35-41.
45. Baibridge LC, Wright AR, Kanthan R. Computed tomography in the preoperative assessment of Poland's syndrome. *Br J Plast Surg*. 1991; 44: 604-607.
46. Sénès FM. Problematiche della mano nella sindrome di Poland. www.sinromedipoland.org/AreaMedica/Articoli.html.
47. Hester TR, Bostwick J. Poland's syndrome: correction with latissimus muscle transposition. *Plast Reconstr Surg*. 1982; 69: 226-233.
48. Marks MW, Argenta LC, Izenberg PH, Mes LGB. Management of the chest-wall deformity in male patients with Poland's syndrome. *Plast Reconstr Surg*. 1991; 87: 674-678.
49. Díaz López EO, Puente Sánchez A, Fuente FRM. Reconstrucción mamaria en el síndrome de Poland. Presentación de casos clínicos. *Cir Plast*. 1998; 8: 85-89.
50. Versaci AD, Balkovich ME, Goldstein SA. Breast reconstruction by tissue expansion for congenital and burn deformities. *Ann Plast Surg*. 1986; 16: 20-31.
51. Urschel HC, Byrd HS, Sethi SM, Razzuk MA. Poland syndrome: improved surgical management. *Ann Thorac Surg*. 1984; 37: 204-211.