

Multimed 2020; 24(2)

Marzo-Abril

Caso Clínico

Síndrome de Poland. Reporte de un caso

Poland syndrome. Report of a case

Síndrome da Polônia. Relato de um caso

María de los Ángeles Pérez Dajaruch.^{1*} <https://orcid.org/0000-0003-3709-025X>

Rafael Ferrer Montoya.¹ <https://orcid.org/0000-0001-5235-7675>

Alexis Montero Aguilera.¹ <https://orcid.org/0000-0001-5063-7278>

¹ Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Hospital Provincial Universitario Carlos Manuel de Céspedes. Bayamo. Granma, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Email: maripd@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Poland es un trastorno congénito raro que se caracteriza por la ausencia o hipoplasia unilateral del musculo pectoral mayor asociado a malformaciones en la extremidad superior y tejido mamario ipsilateral. Las manifestaciones clínicas en los recién nacidos solamente se describen en la literatura, por lo tanto, muchos aspectos de su presentación en las guarderías son ignoradas.

Presentación del caso: presentamos el caso de un recién nacido que manifiesta una respiración paradójica desde el momento del nacimiento. Este tipo de hallazgo clínico esta vagamente descrito en el Síndrome de Poland y menos aún en el periodo neonatal.

Discusión: este síndrome puede verse relacionado con enfermedades, como parálisis de los pares VI y VII, lo que conlleva a un mayor número de asociaciones complejas.⁹ Se plantea asociado a dextrocardia, que según algunos autores es secundaria a la deformidad

torácica producida por malformaciones costales y su efecto sobre la formación cardíaca en el periodo embrionario. No se han observado deficiencias mentales ni transmisión genética de la enfermedad. Se ha descrito de forma excepcional, asociación familiar. Esto podría corresponder a una herencia autosómica dominante con penetración reducida.

Conclusiones: en este paciente el síndrome de Poland se caracterizó por una hipoplasia del pectoral mayor izquierdo, asociado a malformaciones esqueléticas de la mano del mismo lado

Palabras clave: Síndrome de Poland; Anomalías congénitas.

ABSTRACT

Introduction: Poland syndrome is a rare congenital disorder characterized by the unilateral absence or hypoplasia of the pectoralis major muscle associated with malformations of the upper limb and ipsilateral breast tissue. Clinical manifestations in newborns are only described in the literature, therefore, many aspects of their presentation in nurseries are ignored.

Presentation of the case: we present the case of a newborn who manifests paradoxical respiration from the moment of birth. This type of clinical finding is loosely described in Poland Syndrome and even less in the neonatal period.

Discussion: this syndrome can be related to diseases, such as paralysis of pairs VI and VII, which leads to a greater number of complex associations.⁹ It arises in association with dextrocardia, which according to some authors is secondary to the thoracic deformity caused by malformations ribs and their effect on cardiac formation in the embryonic period. No mental deficiencies or genetic transmission of the disease have been observed. An exceptional family association has been described. This could correspond to an autosomal dominant inheritance with reduced penetration.

Conclusions: in this patient, Poland syndrome was characterized by hypoplasia of the left pectoralis major, associated with skeletal malformations of the hand on the same side.

Key words: Poland syndrome; Congenital abnormalities.

RESUMO

Introdução: A síndrome da Polônia é um distúrbio congênito raro caracterizado pela ausência ou hipoplasia unilateral do músculo peitoral maior associado a malformações do membro superior e tecido mamário ipsilateral. As manifestações clínicas em recém-nascidos são descritas apenas na literatura, portanto, muitos aspectos de sua apresentação nos berçários são ignorados.

Apresentação do caso: apresentamos o caso de um recém-nascido que manifesta respiração paradoxal desde o momento do nascimento. Esse tipo de achado clínico é descrito livremente na Síndrome da Polônia e menos ainda no período neonatal.

Discussão: essa síndrome pode estar relacionada a doenças, como a paralisia dos pares VI e VII, que leva a um maior número de associações complexas.⁹ Ela surge associada à dextrocardia, que segundo alguns autores é secundária à deformidade torácica causada por malformações costelas e seu efeito na formação cardíaca no período embrionário. Não foram observadas deficiências mentais ou transmissão genética da doença. Uma associação familiar excepcional foi descrita. Isso pode corresponder a uma herança autossômica dominante com penetração reduzida.

Conclusões: nesse paciente, a síndrome da Polônia foi caracterizada por hipoplasia do peitoral maior esquerdo, associada a malformações esqueléticas da mão do mesmo lado.

Palavras-chave: Síndrome da Polônia; Anormalidades congénitas.

Recibido: 11/2/2020

Aprobado: 20/2/2020

Introducción

El síndrome de Poland es una alteración congénita de baja frecuencia de carácter esporádico, que se caracteriza por la ausencia total o parcial del músculo pectoral mayor y menor y otros músculos que pueden acompañarse de malformaciones,

fundamentalmente a nivel ipsilateral. ⁽¹⁾ La causa exacta se desconoce, aunque parece corresponder con una alteración vascular del mesodermo que afecta a la arteria claviclar.

(1,2)

El Síndrome de Poland es una patología bien descrita pero poco recordada. Su presentación se considera rara ocurriendo en 1 de cada 30 000 a 100 000 recién nacidos en promedio y se caracteriza homogéneamente por la ausencia completa o parcial del musculo pectoral mayor y menor. ⁽¹⁾ La asociación con otras malformaciones congénitas es extremadamente variable, pero en general suelen estar ubicadas en el mismo hemitórax afectado. Este puede clasificarse de acuerdo a los hallazgos clínicos y radiológicos en diversos grados de severidad.

Su etiología es desconocida hasta la fecha, pero se cree que podría deberse a una disfunción en la vascularización e irrigación del hemitórax lo que llevaría a sus manifestaciones más frecuentes. ⁽²⁻⁶⁾

Nuestro caso en particular muestra una forma de presentación clínica poco común y además descrita en el periodo neonatal.

El diagnóstico suele ser clínico, pero se puede ayudar con estudios como: ecografía, tomografía computarizada o resonancia magnética para confirmar la ausencia de las estructuras musculares.

Presentación de caso

Es un neonato nacido en el Hospital "General Madre Obrera" del departamento de Potosí, del sexo masculino obtenido por cesárea iterativa con peso de 3,000 gramos y una puntuación de Apgar 9-9 cuya madre no presenta factores de riesgo, realizó controles prenatales completos descartándose otras anomalías.

La cesárea se realiza a las 38,5 semanas de gestación, programada y sin constarse contracciones de parto. Inmediatamente en la recepción del recién nacido, se evidencia movimientos respiratorios irregulares caracterizados por una depresión en la parte

superior, lateral y anterior del hemitórax izquierdo durante la inspiración con restauración a la posición normal al final de la espiración.

Dicho movimiento era compatible con una respiración paradójica, por lo que se sospecha de fracturas múltiples de costillas secundarias a probable trauma durante la cesárea.

La saturación de oxígeno era del 92% a los 5 minutos de vida, APGAR 9 al minuto y a los 5 minutos. Auscultación pulmonar y cardíaca sin anomalías. Se evidencia cianosis acral propia del recién nacido. La inspección del hemitórax izquierdo evidencia una disminución del tejido subcutáneo, masa muscular e hipoplasia del pezón. (Fig. 1)



Fig. 1. Ausencia del músculo pectoral hemitórax izquierdo.

Se observa además clinodactilia y sindactilia de los dedos de mano izquierda. (Fig. 2)

El resto del examen físico fue sin hallazgos patológicos.



Fig. 2. Clinodactilia y sindáctila de dedos mano izquierda.

Se indica inmediatamente radiografías de tórax en sala de Neonatología para descartar fracturas o patología pulmonar.

- ✓ Las radiografías no constatan presencia de fracturas de costillas ni patología en parénquima pulmonar.
- ✓ Radiografía abdominal dentro de parámetros normales. Se realizan hemograma, glicemia, PCR, sin demostrar anormalidades.

Por las características clínicas se sospecha Síndrome de Poland. Se realiza ecografía de pared torácica, la cual indica adelgazamiento del tejido muscular y subcutáneo de hemitórax derecho lo cual confirma el diagnóstico. No se realiza ecografía abdominal.

El recién nacido tuvo una estadía normal durante su alojamiento conjunto con la madre, pero con respiración paradójica persistente.

Discusión

Se plantea que el síndrome de Poland es una alteración músculo esquelética congénita muy frecuente, que se caracteriza fundamentalmente por hipoplasia unilateral de la pared torácica y anomalías de la extremidad superior y es de naturaleza esporádica. ^(3,4)

La incidencia es mayor en el sexo masculino aproximadamente 78% y afecta con más frecuencia el lado derecho del cuerpo (60%-75%), lo que está en relación con una influencia gonosómica protectora para las hembras por sus dos cromosomas X. ^(5,6)

Un hecho importante cuando se presenta en la hembra es la posibilidad de amastia, situación que se da en un 10% de ellas. ^(6,7)

En el año 1841 Alfred Poland describe la ausencia unilateral de los músculos pectoral mayor, serrato anterior y oblicuo abdominal asociado a sindactilia ipsilateral. ^(7,8) En el 70 % de los casos afecta el lado derecho.

La etiopatogenia se desconoce, aunque numerosos autores coinciden que corresponde a una alteración del mesodermo, tejido embrionario, a partir del cual se desarrolla desde la zona pectoral, hasta el extremo distal del miembro superior, debido a un defecto primario de formación de la arteria clavicular proximal, con disminución parcial de tejido alrededor de la sexta semana de gestación. ^(7,8) Se han descrito casos en los que las arterias relacionadas eran normales, por lo que existen dudas sobre la patogenia. ^(8,9)

Este síndrome puede verse relacionado con enfermedades, como parálisis de los pares VI y VII, lo que conlleva a un mayor número de asociaciones complejas. ⁽⁹⁾ Se plantea asociado a dextrocardia, que según algunos autores es secundaria a la deformidad torácica producida por malformaciones costales y su efecto sobre la formación cardíaca en el periodo embrionario. No se han observado deficiencias mentales ni transmisión genética de la enfermedad. Se ha descrito de forma excepcional, asociación familiar. Esto podría corresponder a una herencia autosómica dominante con penetración reducida. ⁽⁹⁻¹²⁾

Estudios posteriores han revelado, que las malformaciones de la mano asociada al síndrome de Poland, son menos frecuentes de lo que al principio se pensaba (12 %). Las que pueden aparecer en grado variable y se han descrito casos similares a la presentación de este caso clínico, que presenta afectación del pectoral. ⁽¹³⁾

Se plantea por algunos autores que este síndrome no sea tan infrecuente ya que muchos casos pueden pasar inadvertidos. ^(1,3,9,13-15)

Conclusiones

En este paciente el síndrome de Poland se caracterizó por una hipoplasia del pectoral mayor izquierdo, asociado a malformaciones esqueléticas de la mano del mismo lado.

Referencias Bibliográficas

1. Ruiz Botero F, Quintana Peña V, Pachajoa CH. Secuencia de Poland, de las bases embriológicas a la práctica clínica. Rev Cubana Ped. 2015; 87(2): 241-46.

2. Melo Victores MR, Alvaré Alvaré L, Lobato Pastrana MD, González Concepción I. Síndrome de Poland atípico. Invest Medicoquir. 2016; 8(2): 288-93.
3. Reshma S, Vijai R, Chakarvarthy N. Poland's syndrome: a rare case report. Int Surg J. 2017; 4(10): 3526-28.
4. Terán CG, Antezana AN. Síndrome de Poland: descripción de un caso en la sala de partos. Gac Med Bol. 2018; 41(1): 64-6.
5. Torres Aja L, Caballero Aja N. Síndrome de Poland. Presentación de un caso y revisión de la literatura. Rev Finlay. 2016; 6(4): 329-33.
6. Ramírez Lluch N, Acevedo Echevarría JM. Deformidad de la caja torácica. Rev Chil Cir. 2018; 70(4): 373-81.
7. Ruiz Botero F, Quintana Peña V, Pachajoa H. Secuencia de Poland, de las bases embriológicas a la práctica clínica. Rev Cub Ped. 2015; 87(2): 241-46.
8. Vázquez Albornoz JH, Aguirre Zavala JE, García Ordoñez GF, Aguirre Zavala MF. Serie de Casos: Síndrome de Poland Completo vs. Incompleto. Resolución Quirúrgica. Rev. méd. Hosp. José Carrasco Arteaga; 2018; 10(1): 61-8.
9. Meléndez Negrette F, Monroy S, Serrano Montes S, Lizcano EN. Características por imagen del síndrome de poland: presentación de un caso. Rev Col Radiol. 2015; 26(2): 4220-2.
10. Bansal A, Reddy K, Dinsmore K, Gonzalez Estrada A. Poland syndrome: a case report. BMJ [Internet]. 2017 [citado 3/9/2019]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5624099/>
11. Agranovich OE, Komolkin IA, Dimitrieva AJ. Poland's síndrome. Pediatric Traumatol Orthop Reconstructive Surg. 2017; 5(1): 63-70.
12. Giri D, Patil P, Hart R, Didi M, Senniappan S. Congenital hyperinsulinism and Poland syndrome in association with 10p13-14 duplication. [Internet]. 2017 [citado 3/9/2019]. Disponible en: <https://edm.bioscientifica.com/view/journals/edm/2017/1/EDM16-0125.xml>
13. Petleshkova P, Krasteva M, Gencheva D, Anesteva Ivanova N, Grozdanova L, Parahuleva N, et al. Poland syndrome: Two cases of new-borns with left-sided chest defect

and extrocardia. Biomedical Research. 2019; 30(2): 362-65.

14. Konuk S. Poland Syndrome Case Study. Arch Clin Med Case Rep. 2019; 3(4): 135-39.

15. Ozkok S, Erol N, Onal C, Yikilmaz A. Left-sided Poland's syndrome associated with dextrocardia. North Clin Istanbul. 2019; 6(2): 192–95.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Contribución de Autoría

María de los Ángeles Pérez Dajaruch, como autora principal originó la idea del tema sobre Síndrome de Poland. Reporte de un caso, por la incidencia en el Hospital Carlos Manuel de Céspedes de Bayamo, realizó el diseño de la investigación.

Rafael Ferrer Montoya, contribuyó en la parte estadística de la investigación, redacción, corrección de estilo y recogida de información.

Alexis Montero Aguilera, contribuyó al procesamiento de la información del artículo y búsqueda de bibliografía actualizada.

Yo, María de los Ángeles Pérez Dajaruch, en nombre de los coautores, declaro la veracidad del contenido del artículo: Síndrome de Poland. Reporte de un caso.