

Algunos hallazgos clínicos y por imagen en síndrome de Poland: reporte de un caso

Pérez Restrepo, J. Perdomo Rodríguez. N. J. Lorena Martínez, S.
Algunos hallazgos clínicos y por imagen en síndrome de Poland: reporte de un caso
SANUM 2020, 4(2) 8-12

Resumen

El síndrome de Poland, es una alteración congénita inusual caracterizada por del músculo pectoral y deformidad unilateral en miembros superior. Método: Se presenta el caso de una paciente de siete años de edad quien asiste al servicio de pediatría por asimetría torácica y síndactilia, se describen en hallazgos clínicos y por imagen dicha entidad. Resultados: La anomalía de Poland es una anomalía congénita infrecuente en la población pediátrica caracterizada por ausencia del músculo pectoral mayor, síndactilia y en algunos casos a malformaciones cardíacas. Los estudios por imagen permiten establecer su naturaleza y el abordaje clínico-terapéutico en estos pacientes. Conclusión: La anomalía de Poland es una entidad congénita de fácil detección clínica y su severidad dependerá de los estudios por imagen.

AUTORES

Jonathan Pérez Restrepo¹, Nery Josué Perdomo Rodríguez², Silvia Lorena Martínez³.

1. Radiólogo, Hospital Clínico Quirúrgico "Hermanos Ameijeiras"; La Habana-Cuba.
2. Radiólogo, Hospital Cemesa; San Pedro Sula-Honduras.
3. Cardióloga Pediatra, Hospital Leonardo Martínez; San Pedro Sula-Honduras.

Correspondencia:

 jperezrmd@gmail.com

Tipo de artículo:

Caso clínico

Sección:

Radiología

F. recepción: 14-05-2020

F. aceptación: 09-06-2020

Palabras clave:

Síndrome de Poland,
Anomalías congénitas,
Pared torácica.
Agenesia



Andalucía

FeSP-UGT/Andalucía

Avda. Blas Infante, 4, 6ª Planta. 41011 Sevilla

Contacto:

consejoderedaccion_revistasanum@yahoo.es

Teléfono: 637 503 298

<http://www.revistacientificasanum.com/>

Some clinical and imaging findings in Poland's Syndrome: a case report

Abstract

Poland's syndrome, is an unusual congenital disorder characterized by the pectoral muscle and unilateral upper limb deformity. Method: a case is reported, in a patient of seven years old, who attends the pediatric service due to thoracic and syntactic asymmetry is presented. This entity is found in clinical and imaging findings. Results: Poland's syndrome is a rare congenital abnormality in the pediatric population characterized by absence of the pectoralis major muscle, syndilia and in some cases cardiac malformations. Imaging studies establish its nature and the clinical-therapeutic approach in these patients. Conclusion: Poland's anomaly is a congenital entity of easy clinical detection and its severity will depend on imaging studies.

Keywords:

Poland Syndrome,
Congenital Abnormalities,
Thoracic Wall.
Agenesis



Introducción

Descrita por primera vez en 1841 por Alfred Poland, en un estudio cadavérico de un paciente de 27 años con síndactilia y ausencia del pectoral mayor y malformación costo esternal; luego en 1962 Clarkson, describe en una serie de tres casos la asociación a hipoplasia mamaria^(1,2). El Síndrome de Poland (SP) es una rara anomalía congénita originado en la sexta semana de gestación, que afecta la pared torácica y una de las extremidades superiores con hegemonía del miembro superior derecho. Ocurre en 1-3:100.000 nacidos vivos^(1,3). Con predominio del sexo masculino (2:3)⁽¹⁻³⁾.

El espectro incluye: ausencia de los músculos pectorales y sinbraquidactilia/síndactilia unilateral, otras asociaciones incluyen: aplasia costal, amastia, atelia y ausencia del vello axilar⁽²⁾. También se han descrito hallazgos severos, pero menos frecuentes en la función cardíaca-pulmonar y en la movilidad en los hombros⁽²⁾. En 15% de los casos, el SP se asocia con síndrome de Moebius, anomalía de Sprengel e, de forma excepcional, atrofia muscular perineal, leucemias, linfoma de Hodgkin, neurofibromatosis tipo I, displasia fácio-auriculo-vertebral, leiomiosarcoma, síndrome de Klippel-Feil y displasia fronto-nasal⁽⁴⁾.

Presentación del caso

Femenina de siete años de edad, quien asiste a consulta de pediatría del Hospital Leonardo Martínez por presentar deformidad del hemitórax izquierdo, desde el nacimiento. Sus padres no refieren antecedentes de importancia. A la inspección del tórax se observó hipoplasia a la altura de la glándula mamaria izquierda (figura 1). Luego, es enviada para la realización de estudios por imagen, para estudio su deformidad en el hemitórax izquierdo y posterior valoración por cirugía plástica y reconstructiva. Se completó la evaluación con ultrasonido de tejidos blandos de la pared torácica y ecocardiograma transtorácico. El ultrasonido de pared torácica (figura 2), observó hacia el hemitórax izquierdo la disminución del grosor del parénquima mamario, con ausencia fibrilar ipsilateral de los grupos musculares pectorales. El ecocardiograma transtorácico (figura 3), evidenció situs abdomino atrial solitus en levocardia con retornos venosos sistémicos pulmonares normales, tronco de la arteria pulmonar sui generis, insuficiencia mitral leve de 2 mm; adecuada contractilidad global y segmentaria. la asociación clínico- imagenológica concluyó la presencia de SP.



Figura 1. Asimetría torácica izquierda.

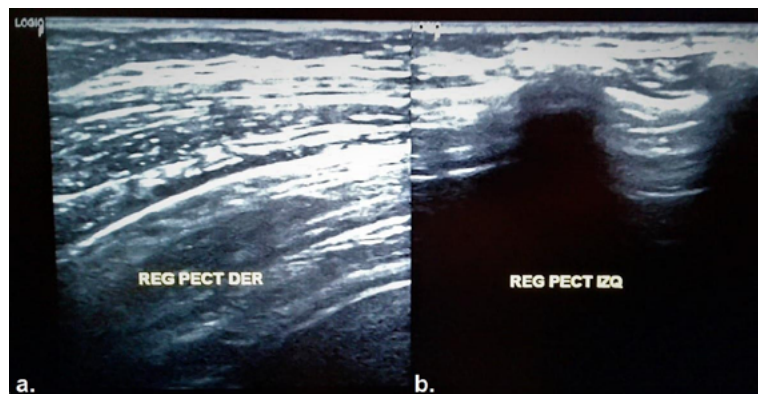


Figura 2. Ultrasonido de partes blandas: (a) hemitórax derecho con pectoral y tejido mamario; (b) hemitórax izquierdo con disminución del tejido mamario y ausencia de los grupos musculares pectorales.

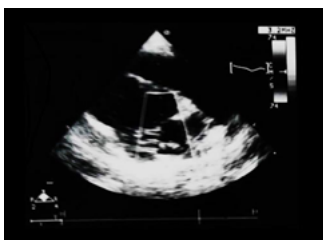


Figura 3. Ecocardiograma transtorácico en modo B, eje a cuatro cámaras: levocardia con adecuada contractilidad global y segmentaria.

Discusión

El SP, es una anomalía congénita de etiología desconocida, aunque se propone en la embriogénesis una disrupción en la angiogénesis de los vasos subclavios y vertebrales, lo que provoca la hipoplasia o agenesia del tejido glandular y osteomioarticular. Se ha asociado en raras ocasiones a malformaciones cardíacas (dextrocardia), agenesia renal, neumotórax espontáneo secundario a malformaciones costales, hipoplasia y luxaciones de la escápula, alteraciones hepatobiliares, trombocitopenia, déficit en la secreción de hormona de crecimiento, así como parálisis del nervio facial⁽⁵⁻⁷⁾.

Los pacientes con SP, se identifican al momento del nacimiento, si las malformaciones tanto en la pared torácica como en las extremidades son evidentes, no obstante, en algunas ocasiones no son identificables debido a que existen múltiples variantes de esta entidad⁽⁴⁻⁸⁾.

La correlación clínico-imagenológica permite establecer: (1) Ausencia o hipoplasia del pectoral menor, deltoides, serrato anterior, oblicuo externo, o dorsal largo; (2) Defectos osteocartilaginosos de las costillas, clavículas y esternón; (3) Deformidad de Sprengel; (4) Escoliosis; (5) Herniación pulmonar; (6) Dextrocardia o (7) Ausencia de la areola y/o del tejido mamario; (9) Anomalías en la mano: sinbraquidactilia (ausencia de las falanges medias) la cual puede ser parcial o completa, sindactilia y ectrodactilia (ausencia digital), ausencia o hipoplasia de los huesos del carpo, ausencia o afinación de los tendones flexores o extensores de la mano, acortamiento del húmero, radio o cúbito, polidactilia y agenesia de las uñas^(5,6).

En el estudio radiológico convencional, se observa en el tórax hiperlucencia del hemitórax afectado debido a la ausencia del pectoral mayor y del tejido mamario, así como el compromiso óseo en las costillas y en las extremidades superiores⁽³⁻⁶⁾.

El estudio por mamografía permite observar el grado de asimetría de tejido entre ambas mamas⁽⁹⁾.

El estudio por ultrasonido, es un método complementario en la evaluación de las partes blandas como lo es la valoración del tejido mamario, la ausencia del pectoral mayor, la presencia del cuerpo clavicular y el compromiso tendinoso del hombro. El modo Doppler aporta valor en la evaluación de las arterias subclavias, axilares y mamarias internas, así como en la evaluación de las cavidades cardíacas⁽¹⁰⁾.

Los estudios por Tomografía Axial Computarizada (TAC) e Imágenes por Resonancia Magnética (IRM),

establecen el compromiso vascular (hipoplasia de la arteria subclavia), parenquimatosa, mediastinal (dextrocardia), óseo, cartilaginosa y muscular tanto de la pared anterior del tórax, además permiten establecer al cirujano el grado de dificultad del procedimiento reconstructivo en este tipo de pacientes⁽³⁻⁶⁾.

Conclusión

El SP es una entidad congénita de fácil detección clínica y su severidad dependerá de los estudios por imagen como lo son el ultrasonido torácico y la ecocardiografía, así como permiten el adecuado abordaje terapéutico en esta población.

Discussion

PS is a congenital anomaly of unknown etiology, although a disruption in angiogenesis of the subclavian and vertebral vessels is proposed in embryogenesis, causing hypoplasia or agenesis of the glandular and osteomyoarticular tissue. It has been associated on rare occasions with cardiac malformations (dextrocardia), renal agenesis, spontaneous pneumothorax secondary to rib malformations, hypoplasia and dislocations of the scapula, hepatobiliary disorders, thrombocytopenia, deficiency in the secretion of growth hormone, as well as paralysis of the facial nerve⁽⁵⁻⁷⁾.

Patients with PS are identified at birth, if malformations in both the chest wall and the extremities are evident, however, in some cases they are not identifiable because there are multiple variants of this entity⁽⁴⁻⁸⁾.

The clinical-imaging correlation allows establishing: (1) Absence or hypoplasia of the pectoralis minor, deltoids, serratus anterior, external oblique, or long dorsal; (2) Osteocartilaginous defects of the ribs, clavicles and sternum; (3) Sprengel deformity; (4) Scoliosis; (5) Lung herniation; (6) Dextrocardia or (7) Absence of the areola and / or breast tissue; (9) Anomalies in the hand: synbrachydactyly (absence of the middle phalanges) which can be partial or complete, syndactyly and ectrodactyly (digital absence), absence or hypoplasia of the carpal bones, absence or refinement of the flexor or extensor tendons of the hand, shortening of the humerus, radius or ulna, polydactyly and agenesis of the nails^(5,6).

In the conventional radiological study, hyperlucency of the affected hemithorax is observed in the chest due to the absence of the pectoralis major and breast tissue, as well as bone involvement in the ribs and upper extremities⁽³⁻⁶⁾.

Mammography's study, allows observing the degree of tissue asymmetry between both breasts⁽⁹⁾.

Ultrasound's study, is a complementary method in the evaluation of white parts, such as the evaluation of breast tissue, the absence of the pectoralis major, the presence of the clavicular body and the tenuous involvement of the shoulder. Doppler's mode adds value in the evaluation of the subclavian, axillary and internal mammary arteries, as well as in the evaluation of the heart chambers⁽¹⁰⁾.

The studies by Computerized Axial Tomography (CAT) and Magnetic Resonance Imaging (MRI), establish the vascular compromise (hypoplasia of the subclavian artery), parenchymal, mediastinal (dextrocardia), bone, cartilage and muscle of both the anterior chest wall, they also allow the surgeon to establish the degree of difficulty of the reconstructive procedure in this case of patients⁽³⁻⁶⁾.

Conclusions

PS is a congenital entity of easy clinical detection and its severity will depend on imaging studies such as thoracic ultrasound and echocardiography, as well as allowing an adequate therapeutic approach in this population.

Declaración de transparencia

El autor principal (defensor del manuscrito) asegura que el contenido de este trabajo es original y no ha sido publicado previamente ni está enviado ni sometido a consideración a cualquier otra publicación, en su totalidad o en alguna de sus partes.

Fuentes de Financiación

Los autores declaran la realización del manuscrito por ingresos propios.

Conflicto de Intereses

No existen conflictos de intereses.

Publicación

El presente artículo no ha sido presentado como comunicación oral-escrita en ningún congreso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Charlier P, Deo S, Galassi FM, Benmoussa N. *Poland syndrome before Alfred Poland: the oldest medical description* (Paris, France, 1803). *Surg Radiol Anat* 2019; 41: 1117. DOI: 10.1007/s00276-019-02232-9.
2. Buckwalter JA, Shah AS. *Presentation and Treatment of Poland Anomaly*. *HAND* 2016; 11 (4): 389-395. DOI: 10.1177/1558944716647355.
3. Romanini MV, Calevo MG, Puliti A, et al. *Poland syndrome: A proposed classification system and perspectives on diagnosis and treatment*. *Semin Pediatr Surg*. 2018;27(3):189-199. DOI: 10.1053/j.semped-surg.2018.05.007.
4. Yiyit N, İşitmangil T, Saygın H. *Eight patients with multiple bilateral thoracic anomalies: a new syndrome or bilateral Poland's syndrome?*. *Ann Thorac Surg*. 2014;97(5):1758-1763. DOI: 10.1016/j.athorac-surg.2014.01.027.
5. Benzalim M, Berghalout L, Elfakir S, Jalal H. *Syndrome de Poland: à propos d'un cas et revue de la littérature*. *Pan African Medical Journal* 2017; 26:12. DOI:10.11604/pamj.2017.26.12.11222.
6. Yiyit N, Isitmangil T, Öksüz S. *Clinical Analysis of 113 Patients With Poland Syndrome*. *Ann Thorac Surg* 2015; 99: 999-1004.
7. Frioui S, Khachnaoui F. *Poland's syndrome*. *Pan African Medical Journal*. 2015;21(1):294.
8. Sparks D, Adams B, Wagels M. *Poland's syndrome: an alternative to the "vascular hypothesis"*. *Surg Radiol Anat*. 2015;37(6):701-2.
9. Samuels TH, Haider MA, Kirkbride P. *Poland's syndrome: a mammographic presentation*. *American Journal of Roentgenology* 1996;166: 347-348. DOI: 10.2214/ajr.166.2.8553944.
10. Alessio M, Bocalini S, Fiscì E, Rolla C, Tagliafico A, Martinoli C, et al. *US evaluation of Poland syndrome*. *ESSR 2012; Poster P-0078: 1-17*. DOI: 10.1594/essr2012/P-0078.