

Prikaz primera / Case report

POLANDOV SINDROM – PRIKAZ PRIMERA**POLAND SYNDROME – CASE REPORT**K. Esih¹, J. Drobež¹, S. Bertok²*(1) Zdravstveni dom Ljubljana, Ljubljana, Slovenija**(2) Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija***IZVLEČEK**

Polandov sindrom označuje prirojena enostranska hipoplazija ali aplazija prsne mišice s pridruženo nepravilnostjo zgornjega uda na isti strani telesa, ki je največkrat izražena kot sindaktilija ali brahidaktilija, redkeje oligodaktilija. Za postavitev diagnoze je zelo pomemben temeljit klinični pregled, saj sindrom ob slabo izraženih kliničnih znakih zlahka spregledamo. V prispevku predstavljamo primer 19-mesečnega dečka s Polandovim sindromom.

Ključne besede: Polandov sindrom, velika prsna mišica (*m. pectoralis major*), sindaktilija.

ABSTRACT

Poland syndrome is a congenital disorder characterised by unilateral chest muscle aplasia or hypoplasia and malformations of the ipsilateral upper extremity, usually ipsilateral syndactyly or brachydactyly or, less commonly, oligodactyly. Mild forms of Poland syndrome may remain unnoticed by family members and unrecognised by doctors in infancy and early childhood. We present the case of a 19-month-old boy with previously unrecognised Poland syndrome.

Key words: Poland syndrome, pectoralis muscle, syndactyly.

UVOD

Polandov sindrom (PS) je prirojena nepravilnost, za katero je značilna slabša razvitost stene prsnega koša in zgornjega uda (1). Glavne značilnosti PS so prisotnost sprememb samo na eni strani telesa (po-

gosteje na desni strani), večja pojavnost pri dečkih kot pri deklicah in sporadično pojavljanje. Obojestranske spremembe so zelo redke (2). Lahko se pojavlja hkrati z nekaterimi drugimi sindromi (3).

PRIKAZ PRIMERA

Predstavljamo primer 19-mesečnega dečka, ki je bil napoten v razvojno ambulanto zaradi prirojene nepravilnosti leve roke. Rojen je bil kot prvi otrok v družini po normalni nosečnosti, 10 dni po izračunanem roku poroda. Porod so zaradi nenapredovanja dokončali s carskim rezom. Porodna teža (4070 g), porodna dolžina (54 cm), obseg glavnice (37 cm) in ocena po Apgarjevi v 1. in 5. minuti (9/9) so bili v mejah normalnih vrednosti. Prav tako je brez posebnosti potekal tudi zgodnji poporodni razvoj. Takoj po rojstvu so ugotovili prirojeno nepravilnost leve roke v obliki rakovih klešč (le hipoplastična in rudimentarna palec in mezinec ter manjkajoči drugi, tretji in četrti prst) ter izrazito hipoplastično dlan, tj. s hipoplazijo vseh metakarpalnih kosti in hipoplastičnim zapestjem.

Pri starosti dveh tednov so dečka obravnavali zaradi slabšega pridobivanja telesne teže in ob pregledu prepoznali tudi blagi asimetrijo in levostransko hipotrofijo prsnega koša. Pri dihanju so se medrebrni

prostori ugrezali močnejše kot na desni strani. Ko so ga pri treh mesecih prvič pregledali v razvojni ambulanti, je bil že dobro prehranjen, zato asimetrija prsnega koša ni bila več opazna. Zaradi vodenja v gibalnem razvoju so ga napotili na nevrofizioterapevtsko obravnavo, zaradi funkcionalnega usposabljanja leve roke in vzpostavljanja soročnosti pa k delovni terapeutki. V razvoju je ustrezno napredoval. Shodil je pri trinajstih mesecih. Ob kontrolnem pregledu v razvojni ambulanti pri devetnajstih mesecih so opazili blago hipoplazijo leve prsne bradavice in hipoplazijo velike prsne mišice na levi strani prsnega koša. Na osnovi ugotovljene asimetrije prsnega koša ob prirojeni nepravilnosti roke na isti strani smo postavili klinično diagnozo Polandov sindrom in dečka napotili v genetsko ambulanto na Pediatrični kliniki. Zaradi možnih pridruženih nepravilnosti (dekstrokardija, hipoplazija pljuč, nepravilnosti prsnega koša in roke) so ga usmerili h kardiologu ter na rentgensko slikanje prsnega koša in rok. Preiskave niso pokazale nikakršnih pridruženih sprememb prsnega koša ali notranjih organov. Ker vzročnega gena za Polandov sindrom ne poznamo, ciljnih molekularnogenetskih preiskav nismo mogli opraviti.



Slika 1. Hipoplazija leve prsne mišice in oligodaktilija leve roke.

Figure 1. Hypoplasia of the left pectoralis muscle and oligodactyly of the left hand.

EPIDEMIOLOGIJA

Polandov sindrom je leta 1841 prvi opisal angleški kirurg Alfred Poland (1, 3) kot enostransko odsotnost male prsne mišice (*m. pectoralis minor*) in sternalnega dela velike prsne mišice (*m. pectoralis major*) s pridruženo sindaktilijo roke na isti strani telesa (4). Danes v sklop PS uvrščamo tudi zelo širok spekter sprememb, ki se pojavljajo na prizadeti strani telesa (5).

Pojavnost Polandovega sindroma je 1/20.000–1/32.000 živorojenih otrok (6). Sindrom kar 2- do 3-krat pogosteje ugotavljamo pri dečkih kot pri deklicah (1, 7) ter v večini (75 %) prizadene desno stran telesa (7).

ETIOLOGIJA

Natančne etiologije PS ne poznamo – aplazija prsnih mišic in pridružene spremembe prsnega koša naj bi bile posledica prekinitve krvnega pretoka pri zgodnji prekrvitvi zarodka v 6. tednu embrionalnega razvoja (7–9). Zmanjšan pretok skozi podključnično arterijo naj bi vplival na otrokovo rast v približno 46. dnevu nosečnosti, ko se razvijajo prsti roke in prsne mišice (8), kombinacija prizadetosti različnih vej arterije pa naj bi vodila v različno izraženost Polandovega sindroma (5).

Večina primerov je sporadičnih. Zelo redko se sindrom prenaša skozi generacije v družinah – v teh primerih naj bi šlo za dedovanje po avtosomno dominantnem vzorcu (5).

KLINIČNA SLIKA

Za PS je značilna hipoplazija ali aplazija velike prsne mišice (*m. pectoralis major*) (6) in/ali male prsne mišice (*m. pectoralis minor*) (3, 10), ki lahko dajeta vtis konkavnega prsnega koša. V nekaterih

primerih so lahko slabše razvite tudi druge mišice prsnega koša in rame (*m. latissimus dorsi* in *m. serratus anterior*) ali jih celo ni (11).

Polandov sindrom je povezan s širokim spektrom nepravilnosti prsnega koša in zgornjega uda na isti strani telesa (3, 10) ter včasih tudi s hipoplazijo ali odsotnostjo dojke ali prsne bradavice in agenezijo ali malformacijo reber. Pri deklicah se mlečna žleza na prizadeti strani prsnega koša kasneje ne razvije (11). Pridružene so lahko kostne nepravilnosti: skrajšana rebra (zaradi pomanjkanja podkožnega maščevja pogosto tudi bolj vidna), Sprenglova deformacija z enostransko dvignjeno lopatico (12) ter agenezija drugega, tretjega, četrtega in petega rebrnega hrustanca (5).

Istostranske spremembe na roki so lahko izražene kot sindaktilija, brahidaktilija, oligodaktilija in manj razvita rama in/ali podlaket (6). Če roka ni prizadeta, diagnozo pogosto postavimo šele ob začetku pubertete, ko postane razlika med obema stranema prsnega koša bolj očitna (7). Med puberteto so spremembe v telesni zgradbi tudi pomemben dejavnik tveganja slabše samopodobe (7).

Sindrom včasih spremljata tudi skolioza in slabša poraščenost prizadete strani prsnega koša (6). Znani so primeri, pri katerih se PS pojavlja skupaj z drugimi sindromi: z Möbiusovim, Klippel-Feilovim, Adams-Oliverovim in Goldenharjevim sindromom (2, 6). Redko so lahko prisotne tudi anomalije notranjih organov, npr. hipoplazija pljuč in ledvic ter dekstrokardija (6, 7).

DIFERENCIALNA DIAGNOZA

Ob prisotnosti kombinacije enostranskih sprememb prsnega koša in hipoplazije prstov lahko vse ostale možne diagnoze izključimo. Če hipoplazije prsne mišice ne prepoznamo, lahko sindrom zamenjamo z drugimi anomalijami, sicer omejenimi na roko (2).

Tabela 1. Klinične značilnosti Polandovega sindroma (1, 13–15).

Table 1. Clinical characteristics of Poland syndrome (1, 13–15).

Kosti	Mišice	Dojka
hrbtenica	hipoplazija ali odsotnost velike prsne mišice	hipoplazija ali odsotnost bradavice
hemivertebre	hipoplazija ali agenezija male prsne mišice	hipoplazija ali odsotnost areole
roka	hipoplazija široke hrbtne mišice (<i>m. latissimus dorsi</i>)	aplazija dojke
enostranska sindaktilija	hipoplazija sprednje nazobčane mišice (<i>m. serratus anterior</i>)	novotvorbe dojke
enostranska brahidaktilija	hipoplazija infraspinatne mišice (<i>m. infraspinatus</i>)	
enostranska oligodaktilija	hipoplazija supraspinatne mišice (<i>m. supraspinatus</i>)	
rebra, prsnica, ključnica, lopatica	hipoplazija supraspinatne mišice (<i>m. supraspinatus</i>)	
Sprenglova anomalija	hipoplazija deltoidne mišice	
hipoplastična rebra		
fuzija reber		
Notranji organi	Koža in kožni adneksi	Bolezni krvnih celic
dekstrokardija	melanocitni nevusi	akutna levkemija
hipoplazija pljuč	nenormalna umeščenost ali	ne-Hodgkinov limfom
hipoplazija ledvic	odsotnost podpazdušnih dlak	

Tabela 2. Sindromi, ki so lahko pridruženi Polandovemu sindromu, z glavnimi značilnostmi (16–19).

Table 2. Syndromes that can occur in association with Poland syndrome and their main characteristics (16–19).

Sindrom	Möbiusov sindrom	Klippel-Feilov sindrom	Adams-Oliverov sindrom	Goldenharjev sindrom
Vzrok	najverjetneje ishemija embrionalnih struktur ali genetski vzrok	večinoma sporadično pojavljanje, v nekaterih primerih povezanost z mutacijo gena <i>GDF6</i> na kromosomu 8	mutacije <i>NOTCH1</i> in nekaterih drugih genov, ki sodelujejo v embrionalnem razvoju	motnja v razvoju 1. in 2. škržnega loka
Glavna značilnost	enostranska ali obojestranska pareza VI. in VII. možganskega živca	fuzija dveh ali več vratnih vretenc, klinična triada: kratek vrat, nizko položeno lasišče in manjša gibljivost vratu	aplazija kože in malformacije udov (brahidaktilija, sindaktilija, oligodaktilija)	asimetrija obraza, nepravilnosti oči (mikrooftalmija, anoftalmija), nepravilnosti ušes (anotija, mikrotija)
Pridružene značilnosti	okvare drugih možganskih živcev, orofacialne nepravilnosti, anomalije udov (brahidaktilija, sindaktilija, ektrodaktilija)	razcepljeno nebo, bifidna uvula, Sprenglova deformacija, skolioza, hipoplazija prstov	prirojena marmorirana koža zaradi prirojenih teleangi-ektazij (<i>cutis marmorata teleangiectatica congenita</i>), pljučna hipertenzija, strukturne spremembe možganov	skolioza, fuzija reber, razcepljeno nebo

ZDRAVLJENJE

Zdravljenje vključuje predvsem kirurško popravo anomalij zaradi estetskih razlogov (6). Popravimo asimetrijo stene prsnega koša – glede na spol, pridružene anomalije in bolnikove želje (8). Nekatere možnosti kirurškega zdravljenja so avtologno vbrižganje maščobnega tkiva, prenos mišičnih ali kožno-mišičnih režnjev, vsaditev prsnih vsadkov za rekonstrukcijo dojke pri deklicah in popravo asimetrije prsnega koša pri dečkih (20).

ZAKLJUČEK

V prispevku smo predstavili primer dečka s Polandovim sindromom, ki se lahko kaže s spektrom sprememb prsnega koša in zgornjega uda, tipično na eni strani telesa. Spremembe zajemajo bolj ali manj izraženo hipoplazijo mišic prsnega koša, spremembe hrbtenice in reber, hipoplazijo dojke, brahidaktilijo, oligodaktilijo in sindaktilijo roke. Prav zaradi raznolikosti v izraženosti sprememb diagnozo v klinični praksi postavimo bitveno redkeje, kot znaša dejanska pojavnost Polandovega sindroma. Zgodnje diagnosticiranje je pomembno predvsem zaradi pridruženih nenormalnosti notranjih organov.

LITERATURA

- Lam T, Yao Y, Trockman J. Poland syndrome coexisting with blaschkolinear congenital melanocytic nevi. *JAMA Dermatol* 2014; 150(9): 1019–20.
- Spranger J, Brill P, Nishimura G. *Bone dysplasias*. 3 ed. USA: Oxford University Press; 2012.
- Lacorte D, Marsella M, Guerrini P. A case of Poland Syndrome associated with dextroposition. *Ital J Pediatr* 2010; 36(1): 21.
- Riyaz N, Riyaz A. Poland syndrome (anomaly) with congenital hemangioma: a new association. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2006; 72(3): 222–3.
- Chowdhury MKS, Chakraborty R, S G. Poland's syndrome: a case report and review of literature. *J Pak Med Assoc* 65(1): 87–9.
- de Pablo Márquez B, García Font D, Pedrazas López D. Poland syndrome. *Med Clin (Eng)* 2016; 147(11): 521.
- Frioui S, Khachnaoui F. Poland's syndrome. *Pan Afr Med J* 2015; 21: 294.
- Sharma CM, Kumar S, Meghwani MK, Agrawal RP. Poland syndrome. *Indian J Hum Genet* 2014; 20(1): 82–4.
- Raval J, Nagaraja V, Burgess D, Eshoo S, Sadick N, Denniss AR. A rare association of pulmonary hypertension and dextrocardia with Poland syndrome. *Heart Lung Circ* 2013; 22(9): 778–80.
- Torre M, Baban A, Buluggiu A, Costanzo S, Bricco L et al. Dextrocardia in patients with Poland syndrome: phenotypic characterization provides insight into the pathogenesis. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2010; 139(5): 1177–82.
- Agranovich OE, Komolkin IA et al. Poland's syndrome. *Pediatric traumatology, orthopedics and reconstructive surgery* 2017; 5(1): 63–70.
- Kadavkolan AS, Bhatia DN, Dasgupta B, Bhosale PB. Sprengel's deformity of the shoulder: Current perspectives in management. *Int J Shoulder Surg* 2011; 5(1): 1–8. Dosegljivo na: <http://www.omim.org/entry/173800>. Dosegljivo na: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/poland-syndrome>. Dosegljivo na: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7412/disease>.
- Picciolini O, Porro M, Cattaneo, Castelletti M, Masera G et al. Moebius syndrome: clinical features, diagnosis, management and early intervention. *Ital J Pediatr*. 2016; 42(1):56 Dosegljivo na: <https://rarediseases.org/rare-diseases/klippel-feil-syndrome/>. Dosegljivo na: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6540/goldenhar-disease>.
- Lehman A, Wuyts W, Patel MS. Adams-Oliver Syndrome. 2016 V: Pagon RA, Adam MP, Ar-

dinger HH et al., ur. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. Dosegljivo na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK355754/>.

15. Sood A, Ahuja N. Chest Wall Reconstruction in Male Poland Syndrome. *Eplasty* 2010; 10.

Kontaktna oseba / Contact person:

Asist. Sara Bertok, dr. med., specialist klinične genetike, specialist pediatrije
Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni,
Pediatrična klinika,
Univerzitetni klinični center Ljubljana,
Bohoričeva 20
1000 Ljubljana

Prejeto / Received: 24. 7. 2017

Sprejeto / Accepted: 5. 10. 2017