

UNIVERSIDAD MEDICA "IGNAC SEMMELWEISS" BUDAPEST, HUNGRIA.  
1er. DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA. DIRECTOR: PROF. F. GERLOCZY

## Síndrome de Poland

Por:

I. ROMHANYI,\* J. KELEMEN,\* GY. PODEP\*

Romhányi, I. et al. *Síndrome de Poland*. Rev Cub Ped 49: 2, 1977.

Se informó la aparición del síndrome de Poland en dos niños. En el primer caso, la hipoplasia y la evadada posición de la escápula homolateral son señaladas como una anomalía que no ha sido aún informada en pacientes con el síndrome de Poland. Según la opinión de los autores, la anomalía renal homolateral, observada en el segundo caso, constituye parte del síndrome. Un diagnóstico precoz resulta importante en cuanto a la selección del portador y la investigación de los factores etiológicos.

### INTRODUCCION

El síndrome de Poland es una anomalía múltiple congénita poco conocida. Su primera descripción se debe a *Alfred Poland*, y fue en el año 1841.<sup>1</sup>

En la literatura científica posterior se han mencionado numerosos casos de aparición simultánea del defecto unilateral del músculo pectoral y sindactilia o simbraquidactilia, principalmente por los autores que examinan los defectos musculares o la sindactilia.<sup>2</sup> Pero la descripción detallada en la literatura médica ha sido en relación con sólo 78 casos.<sup>3,4, 12</sup>

El nombre del "síndrome de Poland" fue propuesto por *Clarkson* en 1962.<sup>5</sup> En los casos hasta ahora informados, la anomalía se ha presentado —en el 70%— en el lado derecho, y en cuanto a la distribución por sexo, casi el 80%

son varones. Después de la primera observación de *Poland*, los autores han informado también nuevas anomalías. Los síntomas fundamentales del síndrome son los siguientes:<sup>13</sup>

1. Sindactilia unilateral, simbraquidactilia y braquidactilia en varias formas y extensiones.
2. Aplasia ipsilateral del músculo pectoral mayor, que por lo general sólo afecta a la parte esternal; las partes o porciones claviculares pueden ser incluso hipertróficas.
3. Hipoplasia homolateral o aplasia de la mamila y la mama.
4. Carencia de vellos axilares ipsolaterales.

La aparición de estas dos últimas alteraciones se considera, por lo general, como algo poco obligatorio.

La anomalía de la extremidad superior puede mostrar una gran variedad. En el 90% de los casos informados, se

\* Especialista de la 1ra. clínica pediátrica. Universidad Médica "Ignac Semmelweiss" Bóky Janos U. 53, Budapest IX, Hungría.

observó sindactilia de varios grados; en el 50% se demostró la falta de falanges o de todos los dedos. También se presentó un acortamiento del húmero, del cúbito, del radio, así como la hipoplasia de la musculatura del brazo superior y el antebrazo. En el 25% de los casos se observó un tórax en embudo o una falta parcial de algunas costillas ipsolaterales. La polidactilia, la dextrocardia, la herniación pulmonar y los trastornos urogenitales, se informan como anomalías concomitantes.

Aparte de la rareza relativa de este cuadro clínico, nuestros casos pueden resultar de cierto interés, ya que en un caso observamos cierta anomalía en el desarrollo renal—muy característico del síndrome—, y en otro, existía cierta anomalía de la escápula homolateral—no informada hasta ahora.

#### *Informes de casos*

1. El primer paciente (M.S.) fue un niño de seis años y medio de edad, con

estatura y desarrollo intelectual normales. Anamnesis familiar: negativa.

En el examen se observaron las siguientes anomalías: la palma de la mano derecha era más pequeña (longitud: 10 cm, ancho: 6 cm) que la izquierda (12 y 7 cm), y todos eran más cortos que los de la propia mano izquierda. Entre el 2do. y el 3er. dedos se observó una sindactilia parcial y entre el 4to. y el 5to., una clinodactilia, con una contractura de flexión moderada del 2do. y 5to. dedos. En esta palma, se observó un solo pliegue palmar típico (figura 1). En las radiografías se observaban las falanges, pero en todos los dedos, en especial en los del medio, eran más cortas y gráciles que en los dedos contralaterales. La edad ósea es de 5 años, mientras que en el lado izquierdo es normal (figura 2).

El lado derecho del tórax es más plano por la carencia del músculo pectoral mayor; el contorno anterior de la fosa axilar no existe—la mamila derecha y la areola papilar son rudimentarias (el diá-

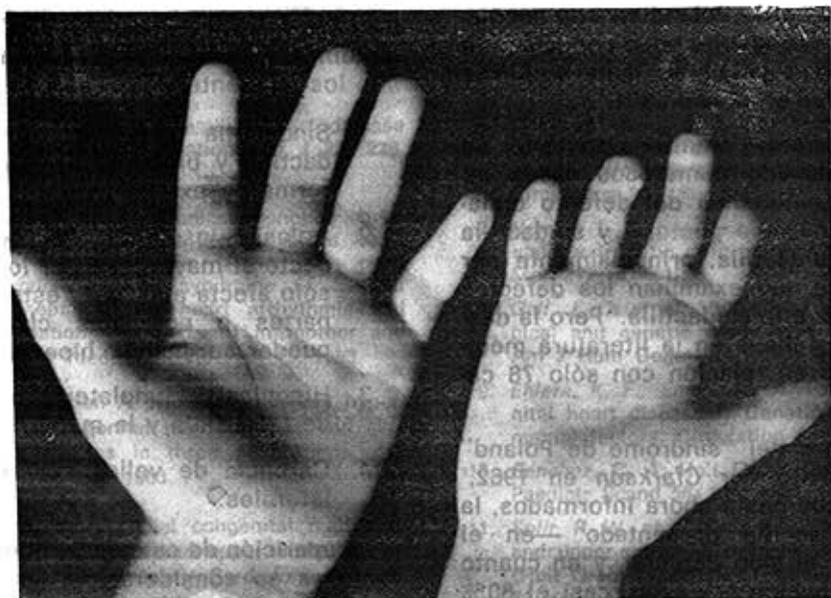


Figura 1. Braquidactilia en el lado derecho, sindactilia parcial, pliegue palmar único.



Figura 2. Radiografías comparativas de las palmas: hipoplasia ligera de los huesos metacarpianos derechos, braquimesofalangia distinta, clinodactilia del 4to. y 5to. dedos.



Figura 3. Tórax en embudo, aplasia del músculo pectoral mayor en el lado derecho, hipoplasia de la mamila y areola derechas.

metro de la posterior es de 4 mm, y el tamaño de la areola papilar es de 6 x 10 mm) (figura 3).

En las radiografías se puede observar una terminación irregular de la 2da. y 3ra. costillas; la escápula derecha —rudimentaria— está situada en la línea paravertebral a la altura de la primera hasta la 5ta. costilla, mientras que la izquierda, con un desarrollo normal, está situada a la altura entre la 2da. y la 8va. costillas. La figura 4 muestra la posición elevada y la hipoplasia de la escápula derecha.

La pielografía intravenosa reveló riñones de tamaño y posición normales, con un sistema cavitario normal. Examen cromosómico: cariograma normal. Los exámenes de laboratorio no revelaron alteraciones patológicas.

2. Nuestro segundo paciente (J.J.) fue un muchacho de 6 años.

Anamnesis familiar: negativa. Aparte de la disminuida utilidad de la mano derecha, sus movimientos y desarrollo intelectual, fueron normales. Al ingresar, se observó una aplasia del pectoral derecho mayor, una simbraquidactilia homolateral compleja y una areola papilar hipoplásica. El antebrazo era un cm más corto, la musculatura hipoplásica era tanto en brazo como en el antebrazo casi de un cm. Alteraciones radiológicas: la osificación correspondía, en la mano izquierda, a la edad de 4 años, y en la derecha a la edad de 2 años. En el lado derecho, los metacarpos estaban deformados, las falanges proximales eran muy pequeñas, las falanges mediales no existían en todos los dedos, y las falanges terminales eran normales. Pielografías intravenosas: el tamaño de ambos riñones era normal; con sistemas cavitarios intactos. En el lado derecho se observó, una distopia lumbar: la sombra del riñón,



Figura 4. Posición elevada e hipoplasia de la escápula derecha.

que casi alcanzaba la cresta, se proyectaba en el músculo psoas (figura 5). Examen cromosómico: cariograma normal. Los exámenes de laboratorio no revelaron alteraciones patológicas alguna, excepto una micro hematuria.

#### DISCUSION

Sobre la base de los síntomas descritos, ambos casos corresponden al síndrome de Poland. Con las anomalías fundamentales en el primer paciente, se asociaron una hipoplasia escapular y una posición elevada en el lado afectado, presentándose, además, el pliegue palmar único descrito en los dos pacientes de *Chautard* y colaboradores.<sup>6</sup>

*Sutor* y colaboradores<sup>15</sup> informaron en su caso el acortamiento del diámetro sagital de la escápula. Según nuestra opinión, la elevada posición y la hipoplasia de la escápula homolateral es una anomalía característica del síndrome de Poland; esta anomalía no ha sido aún in-



Figura 5. Distopia lumbar en el riñón derecho.

formada en pacientes con el síndrome de Poland en la literatura médica a nuestra disposición.

En el paciente atendido por *McKusick* y de *Temtamy*, portador de un síndrome de Poland, se observaron una hipoplasia renal ipsolateral y una ligera anomalía del cáliz;<sup>16</sup> en opinión de *Fuhrmann*, es cuestionable que esta alteración pertenezca al síndrome.<sup>10</sup> Por otra parte, el síndrome de Poland es categorizado por *Leiber* y *Olbrin* en el síndrome mamorreanal.<sup>17</sup> En nuestro primer caso, la pielografía intravenosa produjo resultados negativos, y en el otro niño, se observó una distopia renal ipsolateral, manifiesta clínicamente.

Aunque en la mayoría de los casos informados en la literatura médica no se hizo referencia a la urografía intravenosa realizada, parece posible que la anomalía renal esté más frecuentemente asociada con el síndrome que en los casos informados hasta ahora.

Etiológicamente el síndrome de Poland no está aún claro. La falta congénita del músculo pectoral mayor es una observación frecuente, de acuerdo con los datos de *Schlesinger* (frecuencia 1: 11 000), y forma  $\frac{1}{3}$  de todos los defectos musculares congénitos.<sup>20</sup> La asociación de la aplasia del músculo pectoral mayor con las anomalías descritas relacionadas con la extremidad superior y con anomalías mamarias y de otro tipo en forma de síndrome de Poland, ocurre con mucha menos frecuencia.

La embriogénesis de la deformidad en la mano señala un daño ocurrido en la 7ma.-8va. semanas. Normalmente, la palma aparece a la 4ta. semana al nivel de la yema del antebrazo; los dedos, unidos por membranas, comienzan a crecer a la 5ta.-6ta. semanas; el índice de su crecimiento es hasta la 8va. semana más rápido que las otras partes de la mano. El resultado de un paro en el crecimiento, durante este período, es la persistencia de la unión entre los dedos y el retardo del crecimiento longitudinal.

El origen del defecto muscular torácico puede sufrir una retrocesión hasta la 6ta.-7ma. semanas. En el embrión de 6 semanas, comienza la separación de la musculatura pectoral de los tejidos mesenquimatosos no diferenciados. A las 7 semanas ya son reconocibles las partes esternales y claviculares del músculo pectoral mayor y del músculo pectoral menor —en esta etapa ocurre su adhesión a las costillas y esternón. Si la unión no se efectúa, puede producirse la desaparición de la parte afectada del músculo —aquí pueden aparecer cambios atróficos secundarios en la caja torácica.<sup>21</sup>

Como factores etiológicos, deben considerarse la acción de las noxas del embarazo que afectan el mesodermo, de las mutaciones que aparecen espontáneamente y de los factores hereditarios. En cuanto a este último, existe poca referencia en la literatura médica.

*Leiber y Olbrich* presumen una herencia recesiva autosómica.<sup>1</sup>

*Temtamy y McKusick*, al igual que *Fuhrman y colaboradores*, han informado herencias dominantes autosómicas.<sup>19, 24, 25</sup>

*David* señaló la importancia de las noxas de la gravidez, enfatizando que en cuanto al desarrollo del síndrome de Poland, los daños que ocurren a la 4ta.-8va. semanas (sangramientos, medicamentos, etc.), parecen ser los más peligrosos.<sup>8</sup> La madre de un paciente admitió que durante la 5ta. semana de embarazo, ella trató de provocar un aborto (mediante cantidades desconocidas de tabletas de ergonovina, y después por un catéter introducido en el cuello del útero). *David* presume también en otros casos, el intento de aborto criminal. De acuerdo con los datos de *Sutor y colaboradores*, esta hipótesis ha sido informada también por los periódicos, dando lugar a la discriminación de las madres de los pacientes que sufren del síndrome de Poland.<sup>16, 22</sup>

En el caso del paciente de *Boaz y colaboradores*, la madre había sufrido, según la anamnesis, un sangramiento durante su embarazo, y a la 6ta. semana se observó un sangramiento intenso, y a la 9na. exantema febril. El niño murió a los 7 años y medio de leucemia linfocítica aguda.<sup>4</sup> Después de la primera observación (1971), *Hoefnagel y colaboradores*,<sup>12</sup> *Mace* y sus *colaboradores*,<sup>13</sup> así como *Walters y colaboradores*,<sup>17</sup> informaron casos de aparición simultánea del síndrome de Poland y leucemia, suministrando en esta forma, datos sobre el problema de la creciente malignidad intercurrente con algunos defectos congénitos.<sup>20, 23</sup>

Nuestro 1er. paciente nació de un embarazo deseado. La madre padeció de otitis a las 12 semanas de embarazo, realizándose un tratamiento con inyecciones, pero no se obtuvo dato alguno en este sentido. Nuestro 2do. paciente nació del segundo embarazo; su madre era normal. No se obtuvo tampoco dato alguno en relación con una enfermedad febril en la madre, que recurrió unas cuantas veces durante los tres primeros meses de embarazo.

Aparte de las consideraciones diagnósticas diferenciales, la importancia del síndrome de Poland consiste en el hecho que la falta de músculo pectoral mayor puede conducir a una considerable disminución de la capacidad de trabajo;<sup>9,24</sup> además, el reconocimiento del síndrome tempranamente en la niñez, es de gran importancia en recomendar la selección del portador. Como también se ha observado en nuestros casos, un diagnóstico precoz resulta algo beneficioso en la detección del potencial de las noxas en el embarazo.

Además de la supresión de la sindactilia, la anomalía requiere un tratamiento médico sólo en los casos raros, en los cuales la pared torácica y el fascículo hístico conectivo del brazo superior se estiran e impiden los movimientos del brazo.

La deformidad torácica, observada por otros autores y también en nuestros pacientes, no alcanza un grado que requiera una corrección quirúrgica. Nosotros abogamos por la corrección quirúrgica de la sindactilia en los dos pacientes.<sup>25,26</sup>

#### SUMMARY

Romhányi, I. et al. *Poland's syndrome*. Rev Cub Ped 49: 2, 1977.

Poland's syndrome is reported in two boys. In one of them, hypoplasia and a high location of the homolateral scapula were found and these have not been previously reported in patients with Poland's syndrome. According to authors' opinion the homolateral kidney anomaly found in the other one is a part of the syndrome. The significance of the early diagnosis and the investigation of etiologic factors are stressed.

#### RESUME

Romhányi, I. et al. *Syndrome de Poland*. Rev Cub Ped 49: 2, 1977.

On a rapporté l'apparition du syndrome de Poland chez deux enfants. Chez le premier, l'hypoplasie et la position élevée de l'omoplate homolatérale sont signalées comme une anomalie congénitale qui n'avait été encore rapporté chez des patients avec le syndrome de Poland. Selon l'opinion des auteurs, l'anomalie rénale homolatérale, observée dans le deuxième cas, fait partie du syndrome. Un diagnostic précoce est important en ce qui concerne la sélection du porteur et la recherche des facteurs étiologiques.

#### РЕЗЮМЕ

Ромгани, И., и др. Синдром Поленда. Rev Cub Ped 49:2, 1977.

Информируются два случая синдрома Поленда. В первом случае гипоплазия и одностороннее при поднятое положение лопатки-признаки аномалии, которые до этого времени не были сообщены у пациентов с синдромом Поленда. По мнению некоторых авторов, односторонняя аномалия почек, наблюдаемая во втором случае, составляет часть синдрома. Ранняя диагностика является важной для выделения носителя и для исследования этиологических факторов.

#### BIBLIOGRAFIA

1. Poland, A. Deficiency of the pectoral muscles. *Cuys Hosp Rep* 6: 191, 1841 cit: 10.
2. Gellis, S. S.; Feingold, M. Poland's syndactyly. *Am J Dis Child* 110: 85, 1965.
3. Anger, G.; Strube, G. Das Poland-Syndrom. *Schweiz Med Wochenschr* 99: 483, 1969.
4. Boaz, D. et al. Poland's syndrome and leukemia. *Lancet* 1: 349, 1971.

5. Brooksaler, F. S.; Graivier, L. Poland's syndrome. *Am J Dis Child* 121: 263, 1971.
6. Chautard, E. A.; Freire-Maia, N. Poland's syndrome. *Br Med J* 4: 812, 1971.
7. Clarkson, P. Poland's syndactyly. *Guys Hosp Rep* 111: 335, 1962.
8. David, T. J. Nature and etiology of the Poland anomaly. *New Engl J Med* 287: 487, 1972.
9. Fazekas, A.; Vigvary, L. Poland-syndroma, mint a Marfan betegség része. *Orv Hetil* 110: 2822, 1969.
10. Fuhrmann, W. et al. Zur Klinik und Genetik des Poland-Syndroms. *Dtsch Med Wochenschr* 96: 1076, 1971.
11. Grislain, J. et al. Brachysyndactylie; agénésie costale et agénésie homolatérale du grand pectoral: syndrome de Poland. *Ann Pédiatr* 20: 149, 1973.
12. Hoefnagel, D. et al. Leukaemia and Poland's syndrome. *Lancet* 2: 1038, 1972.
13. Mace, J. W. et al. Poland's syndrome: report of seven cases and review of the literature. *Clin Pediatr* 11: 98, 1972.
14. Nagy, L. et al. A Poland-syndroma elso hazai ismertetése egy eset kapcsán. *Orv Szemle Tírgu-Mures* 18: 219, 1972.
15. Sutor, A. H. et al. Poland-Syndrom beim Neugeborenen. *Klini Padiatr* 186: 174, 1974.
16. Temtamy, S.; McKusick, V. A. Synopsis of hand malformation with particular emphasis on genetic factors. *Birth Defects, Original Article Series III*, The National Foundation, New York, 125, 1969.
17. Walters, T. R. et al. Poland's syndrome associated with leukemia. *J Pediatr* 82: 889, 1973.
18. Leiber, B.; Olbrich, G. Die Klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg, München-Berlin-Wien. 578, 1966.
19. Leiber, B.; Olbrich, G. Mammo-renales Syndrome. *Monatsschr Kinderheilkd* 121: 40, 1973.
20. Schlesinger, K. Handbuch der Orthopädie, Georg Thieme Verlag, Stuttgart, 488, 1957.
21. Walker, J. D. et al. Syndactylism with deformity of the pectoralis muscle: Poland's syndrome. *J Pediatr Surg* 4: 569, 1969.
22. Frankfurter Allgemeine Zeitung 1972 Oktober 25, cit. 21.
23. Miller, R. W. Relation between cancer and congenital defects in man. *New Engl J Med* 275: 87, 1966.
24. Fazekas, A. Letter to the Editor. *Orv Hetil* 115: 2209, 1974.
25. Young, H. H. The Year Book of Pediatrics, Year Book Medical Publishers, Chicago, 383, 1971.
26. Young, H. H. The Year Book of Pediatrics, Year Book Medical Publishers, Chicago, 365, 1963-1964.

Recibido: setiembre 3, 1976.

Aprobado: octubre 15, 1976.