

Síndrome de Poland: descripción de dos casos familiares

L. Sierra Santos^a y M.^ªP. González Rodríguez^b

^aCentro de Salud Manzanares el Real. Manzanares el Real^b. Centro de Salud Barrio del Pilar. Madrid. España.

El síndrome de Poland es una alteración congénita consistente en la ausencia total o parcial del músculo pectoral mayor y anomalías de la mano homolateral. Se puede asociar con otras malformaciones pectorales, cervicales, intratorácicas e incluso braquiales. Se desconoce su causa exacta, pero parece corresponder a una alteración en la circulación embrionaria durante la gestación. La mayoría de los casos descritos son esporádicos. Sólo de forma excepcional se han comunicado casos familiares. Se presentan dos casos cuya peculiaridad es que son casos familiares (primos) y que su malformación afecta principalmente a los músculos pectorales.

Palabras clave:

Síndrome de Poland. Anomalía del músculo pectoral. Malformaciones del tórax.

POLAND SYNDROME: DESCRIPTION OF TWO PATIENTS IN THE SAME FAMILY

Poland syndrome is a congenital condition that consists of the unilateral absence of the large pectoral muscle, ipsilateral symbrachydactyly, and is occasionally associated with other malformations of the anterior chest wall and breast. The aetiology of Poland's syndrome is unknown, although it is believed to be caused by an interruption or reduction in the embryonic circulation during pregnancy, and the majority of reported cases are sporadic. Only in a few instances there is a familial incidence. We describe the occurrence of Poland's syndrome in two cousins and the malformation is mainly in the large pectoral muscle.

Key words:

Poland syndrome. Pectoral muscles abnormalities. Chest abnormalities.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Poland se caracteriza por la ausencia total o parcial del músculo pectoral mayor, con un grado

variable de anomalías de la mano del mismo lado y que puede tener asociadas otras malformaciones. Es un síndrome esporádico, cuya causa exacta se desconoce, aunque parece corresponder a una alteración vascular del mesodermo que afecta a la arteria clavicular. La asociación en miembros de la misma familia se ha descrito en casos aislados.

Describimos el caso de dos primos hermanos con un síndrome de Poland leve que afecta principalmente a los músculos pectorales.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Caso 1: Paciente que acude a su pediatra para la revisión de los 2 años. A la inspección se objetiva una asimetría torácica que corresponde a hipotrofia del músculo pectoral mayor izquierdo y tejido submamario levemente hipoplásico (fig. 1). Presenta el signo de Sprengel (escápula alada) (fig. 2). El brazo izquierdo tiene un acortamiento de 1 cm, la mano izquierda es más pequeña que la derecha, pero con fuerza y tono normales. El resto de la exploración no presenta alteraciones.

Caso 2: Paciente primo hermano del caso 1 (los padres de ambos son hermanos) que acude a los 17 años de edad porque nota una asimetría torácica, con hundimiento del hemitórax derecho e hipoplasia del tejido submamario sin otras alteraciones asociadas (fig. 3).

No hay escoliosis ni otras alteraciones visibles. En ambos casos la analítica sanguínea, las radiografías de tórax y las ecografías abdominales para descartar anomalías asociadas fueron normales. En la exploración de los padres y hermanos de ambos casos no se observó ninguna anomalía en la región pectoral o braquial.

DISCUSIÓN

El síndrome de Poland es una malformación del desarrollo muscular muy infrecuente que ocurre en uno de cada 20.000 o 32.000 nacidos vivos. Se caracteriza por

Correspondencia: Dra. L. Sierra Santos.
CS Manzanares el Real.
Cañada de los Toros, s/n. 28410 Manzanares el Real. Madrid. España.
Correo electrónico: lusierra@hotmail.com

Recibido en agosto de 2007.
Aceptado para su publicación en marzo de 2008.



Figura 1. Caso 1. Hipotrofia del músculo pectoral mayor izquierdo.



Figura 2. Caso 1. Signo de Sprengel (escápula alada).



Figura 3. Caso 2. Hipotrofia del músculo pectoral mayor derecho.

hipoplasia o ausencia total del músculo pectoral mayor. Predomina la falta de la parte costosternal de ese músculo, si bien en un tercio de casos hay hipomastia o amastia y aún con más frecuencia de hipoplasia de la areola mamaria y del pezón, que está desviado hacia arriba¹.

Puede haber ausencia del vello axilar y de las glándulas sudoríparas apocrinas, *pterygium* de la axila, hemivértebras, deformidad de Sprengel o elevación escapular secundaria a la falta del pectoral menor, escoliosis, dextrocardia, hipoplasia pulmonar, hipotricosis pectoral y falta cartilaginosa de la segunda a la quinta costillas. En las manos aparecen típicamente diversos grados de sindactilia, braquidactilia e incluso oligodactilia del lado ipsilateral con normalidad habitual del pulgar. Puede objetivarse diferente desarrollo del brazo o antebrazo, sinostosis radiocubital, hipoplasia de huesos del carpo².

Ocasionalmente puede haber criptorquidia, hernia inguinal y agenesia renal. Más raramente se ha descrito asociación con esferocitosis congénita y mayor incidencia de leucemias³.

El síndrome de Poland fue descrito inicialmente por Alfred Poland en 1841 al realizar una autopsia mientras era estudiante. Este síndrome está descrito en el 10% de los pacientes con sindactilia y el 75% de los afectados son varones. En el 70% de los casos afecta al lado derecho.

La etiopatogenia exacta del síndrome de Poland se desconoce aunque numerosos autores coinciden en que parece corresponder a una alteración del mesodermo, tejido embrionario a partir del cual se desarrolla desde la zona pectoral hasta el extremo digital del miembro superior debido a un defecto primario del desarrollo de la arteria clavicula proximal que produce una disminución parcial de tejido alrededor de la sexta semana de gestación⁴. Sin embargo, se han descrito casos en los que las arterias relacionadas eran normales, por lo que se duda sobre la auténtica patogenia⁵.

En el 15% de los casos el síndrome de Poland coexiste con el síndrome de Moebius, afectando a la parálisis de los pares VI y VII. Esta asociación conocida como síndrome de Poland-Moebius conlleva un mayor número de asociaciones complejas. También se ha descrito su asociación con el síndrome de Goldenhar y el de Adams-Oliver.

Una mención especial merece la dextrocardia comunicada en dicho síndrome, también muy infrecuente, que cuando ocurre se debe a un síndrome de Poland del lado izquierdo del tórax y que según algunos autores es secundaria a la deformidad torácica producida por las malformaciones costales y su efecto sobre la formación cardíaca en el período embrionario⁶⁻⁸.

Los pacientes identificados deben ser explorados para descartar otras alteraciones sobre todo renales, cardíacas y esqueléticas, por lo que parece razonable solicitar una ecografía abdominal y una radiografía de tórax^{9,10}.

Apoya el origen vascular de dicha malformación el hecho de que algunos pacientes referenciados tengan alteraciones vasculares asociadas (menor tensión arterial en el lado afectado que en el contralateral) y algún paciente descrito con un síndrome de Klippel Trenaunay asociado (tumores angiomáticos de gran tamaño).

No se han observado en los pacientes deficiencias mentales ni transmisión genética de la enfermedad, si bien es cierto que sí se ha descrito de forma excepcional asociación familiar¹¹ (primos, madre-hija e incluso gemelos univitelinos). El patrón familiar podría corresponder a una herencia autosómica dominante con penetrancia reducida¹²⁻¹⁴ como podría ser con nuestro caso (son primos por rama paterna). Trier en 1965, encontró por primera vez dos casos de padre e hijo con síndrome de Poland y desde entonces han sido referidos casos aislados. Otros autores sugieren una herencia multifactorial e incluso otros factores como virus, fármacos, drogas, tabaco o traumas¹⁵.

En 1989 Fraser et al¹³ sugirieron que aunque el defecto aislado del pectoral mayor es poco frecuente, en el síndrome de Poland debe ser incluido como anomalías que lo caracterizan. Estudios posteriores han revelado que las malformaciones de la mano asociadas en el Poland son menos frecuentes de lo que inicialmente se suponía, aproximadamente sólo el 12%. Las anomalías de la mano pueden aparecer en grado variable, y se han descrito casos que al igual que en el caso número dos, únicamente tienen afectación del pectoral¹⁷.

La mayoría de los pacientes con Poland que demandan cirugía son mujeres por el mayor impacto psicológico que produce en ellas el defecto estético mamario y, habitualmente, son sometidas a más de una intervención ya que el tiempo, el desarrollo físico y la lactancia modifican los resultados estéticos logrados inicialmente.

Debido a que el 75% de los afectados son varones y la alteración torácica aislada puede ser de pequeña magnitud es posible que el síndrome no sea tan infrecuente, ya que muchos casos pueden pasar inadvertidos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cruz M, Bosch J. Hipoplasia. Agenesia del músculo pectoral con sindactilia (Poland). En: Cruz M, Bosch J, editores. Atlas de síndromes pediátricos. Barcelona: Espaxs; 1998.
2. Izquierdo M, Avellaneda A. Síndrome de Poland. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español. Diciembre 2003. [en línea] [fecha de consulta 28 julio 2007]. Disponible en: http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2184
3. Villalón E, Garcés M, Díaz A, Villafranca J, Cruz E, Roco H. Técnicas quirúrgicas de reconstrucción mamaria en el síndrome de Poland. Rev Chil Cir. 2003;55:86-91.
4. Poullin P, Toussiot E, Schiano A, Serratrice G. Complete and dissociated forms of Poland's syndrome (5 cases). Rev Rhum Mal Osteoartic. 1992;59:114-20.
5. Ferraro GA, Perrotta A, Rossaun F, D'Andrea F. Poland syndrome: Description of an atypical variant. Aesthetic Plast Surg. 2005;29:32-3.
6. Burkhardt H, Buss J. Dextrocardia and Poland syndrome in a 59-year-old patient. Z Kardiol. 1997;86:639-43.
7. Fraser FC, Teebi AS, Walsh S, Pinsky L. Poland Sequence with dextrocardia: Which comes first? Am J Med Genet. 1997;73:194-6.
8. Galvagno G, Marra A, Ghiotti MP, Cattaneo G. Poland's syndrome. Presentation of a case of probable vascular origin. Pediatr Med Chir. 1988;10:119-21.
9. Hammer SG. Poland Sequence: Two unusual cases and brief review of the literature. WMJ. 1999;98:52-4.
10. Assadi FK, Salem M. Poland syndrome associated with renal agenesis. Pediatr Nephrol. 2003;18:307-8.
11. Pérez Belmonte E, Ochoa Sangrador C, Marugán Isabel V, Casanueva Pascual T, Carrascal Tejado A. Secuencia de Poland y dextrocardia. An Pediatr (Barc). 2004;61:350-1.
12. Trier WC. Complete breast absence: Case report and review of the literature. Plast Reconstr Surg. 1965;36:431-9.
13. Fraser FC, Ronem GM, O'Leary E. Pectoralis mayor defect and Poland sequence in second cousins: Extension of the Poland sequence spectrum. Am J Med Genet. 1989;33:468-70.
14. Poland syndrome. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Johns Hopkins University. [en línea] [fecha de consulta 27 julio 2007] Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=173800>
15. Shalev S, Hall J. Poland anomaly. Report of an unusual family. Am J Med Genet. 2003;118:180-3.
16. Foucras L, Grolleau JP, Chavoin JP. Poland' syndrome and hand's malformations: About a clinic series of 37 patients. Ann Chir Plast Esthet. 2005;50:138-45.
17. Minguella-Solá J, Cabrera-González M. Síndrome de Poland. Revisión de 38 casos. An Esp Pediatr. 1998;48:143-7.