

# Síndrome de Poland: Un caso con dextrocardia.

TORI TORI Carlos \*, SABOGAL CARREÑO Alberto \*\*.

## SUMMARY

**We report on a case of Poland anomaly (defect of the muscle pectoralis major and symbrachydactyly on the same side) with dextrocardia. The absence of the pectoralis major muscle without the limb anomaly can be a variant of the Poland sequence (1). While most of the reported cases of this syndrome is in the right side (2) and without rib defects, in our patient the anomaly was on the left side, accompanied by dextrocardia and with anomalies of the rib cage. ( *Rev Med Hered 1999; 10:76-82* ).**

**KEY WORDS: Poland anomaly; dextrocardia; dextroposition; Pectoralis major; Symbrachydactyly.**

## INTRODUCCION

Reportamos un caso de Anomalía de Poland (ausencia del músculo pectoral mayor y braquisindactilia en la mano ipsilateral ) con dextrocardia. La ausencia del músculo pectoral mayor sin anomalías del miembro superior puede ser una variante de esta anomalía (1). En la mayoría de casos este síndrome ocurre en el hemicuerpo derecho (2), usualmente sin defectos costales.

Se reporta este caso, debido a la asociación de dos rasgos que no son comunes en el síndrome de Poland, como es su presentación en el lado izquierdo y su asociación con dextrocardia. Asimismo, este paciente presenta defecto en la parrilla costal que usualmente está presente cuando la anomalía primaria está en el lado izquierdo.

## Caso Clínico

Recién nacido de 39 semanas de gestación, sexo masculino, raza mestiza, nacido por parto distócico con vacuum. Su peso al nacer fue de 3430 gr, su talla 51 cm, perímetro cefálico de 35 cm y perímetro torácico de 34 cm. Presentaba sindactilia de los dedos índice y medio de la mano izquierda, con angulación externa de las falanges de los dedos anular y meñique de la misma mano y de la falange distal del meñique de la mano derecha. Línea simiana en la mano izquierda.

Asimismo, presentaba una deformidad torácica izquierda, con protuberancia de los arcos costales en su porción condro-esternal, en la mitad superior del hemitórax izquierdo, observándose ausencia del músculo pectoral mayor del mismo lado. Sobre este defecto se observaba un movimiento de la piel coincidente con el

\* Médico Pediatra Clínica Médica Ambulatoria, Universidad Peruana Cayetano Heredia y Clínica San Felipe, Lima - Perú.

\*\* Médico Traumatólogo y Ortopedista, Clínica San Felipe, Lima - Perú.



Foto N°1. Vista lateral izquierda del paciente al nacer. Se nota protuberancia de la parrilla costal izquierda en su parte superior.



Foto N°2: Vista lateral derecha del paciente a los dos meses de edad.

ciclo respiratorio.

La areola mamaria derecha tenía un diámetro de 10 mm y la izquierda de 7 mm con la mamila en posición excéntrica. Tenía una glándula mamaria supernumeraria en el lado derecho, cuya areola era de 5 mm de diámetro y se situaba a 3 cm por encima de la areola derecha y en diagonal hacia la axila. También presentaba los signos clínicos compatibles con dextrocardia.

Como antecedentes familiares, su madre de 33 años de edad, era natural de Lima, sana, había tenido 5 embarazos, resultando en un aborto de un mes y cuatro hijos vivos y sanos. Durante el embarazo ingirió multivitamínicos, hierro y ácido fólico. También refería haber tomado pastillas anticonceptivas cuatro años antes del último embarazo, durante tres meses. El padre de 34 años, tenía antecedentes de litiasis renal. No había cosanguinidad entre los padres ni historia familiar de defectos congénitos.

La radiografía de cuerpo entero mostró caracteres óseos normales del cráneo, de la columna vertebral y la pelvis ósea. La morfología de la porción ósea de los arcos costales era normal, observándose la localización hacia la derecha de la silueta cardiaca y osificación de gran parte del cuerpo del esternón. Los huesos metacarpianos y las falanges eran normales en ambas

manos.

El electrocardiograma fue normal, mostrando los signos de dextrocardia. El ecocardiograma mostró al corazón en dextrocardia, con situs solitus cardiaco y visceral. Los drenajes venosos eran normales. Había concordancia atrioventricular y ventrículo arterial. Las cavidades cardiacas tenían diámetros normales. La motilidad segmentaria era normal así como el movimiento y la morfología de las cuatro válvulas. Tanto el arco aórtico izquierdo, como las venas pulmonares y cavas eran normales. Los septos estaban íntegros y el dopler descartó estenosis, regurgitaciones o cortocircuitos.

La resonancia magnética de tórax confirmó la agenesia del músculo pectoral mayor del lado izquierdo, asociada a una deformidad en la pared anterior del hemitórax del mismo lado, caracterizada por una concavidad en el área correspondiente a los cartílagos del lado izquierdo. No se observaron alteraciones en la configuración del hemitórax derecho, ni de los músculos pectorales mayor y menor de ese lado. A nivel intratorácico había cardioversión del corazón; sin embargo, los grandes vasos no presentaban anomalías en su disposición o configuración. El timo era de volumen normal y con su estructura interna de acuerdo a la edad del paciente.



Foto N°3: Vista frontal del paciente. Se nota el menor tamaño de la areola izquierda, y su posición elevada.



Foto N°4: Vista frontal de las radiografías de ambas manos, donde se observa la presencia completa de sus estructuras óseas.



Foto N°5: Resonancia magnética, plano coronal, potenciada en T1 mostrando la cardioversión.

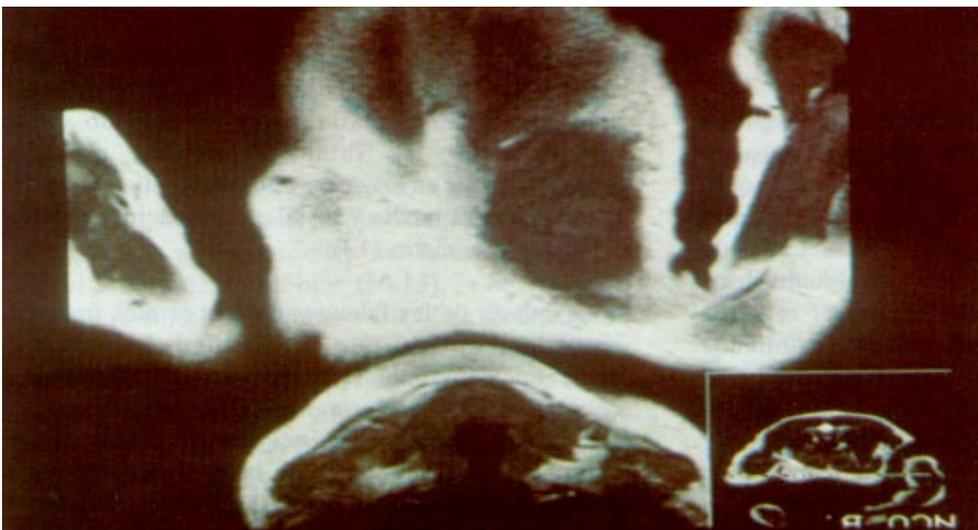


Foto N°6: Resonancia magnética, plano coronal, potenciada en T1 mostrando la agenesia del músculo pectoral mayor izquierdo.

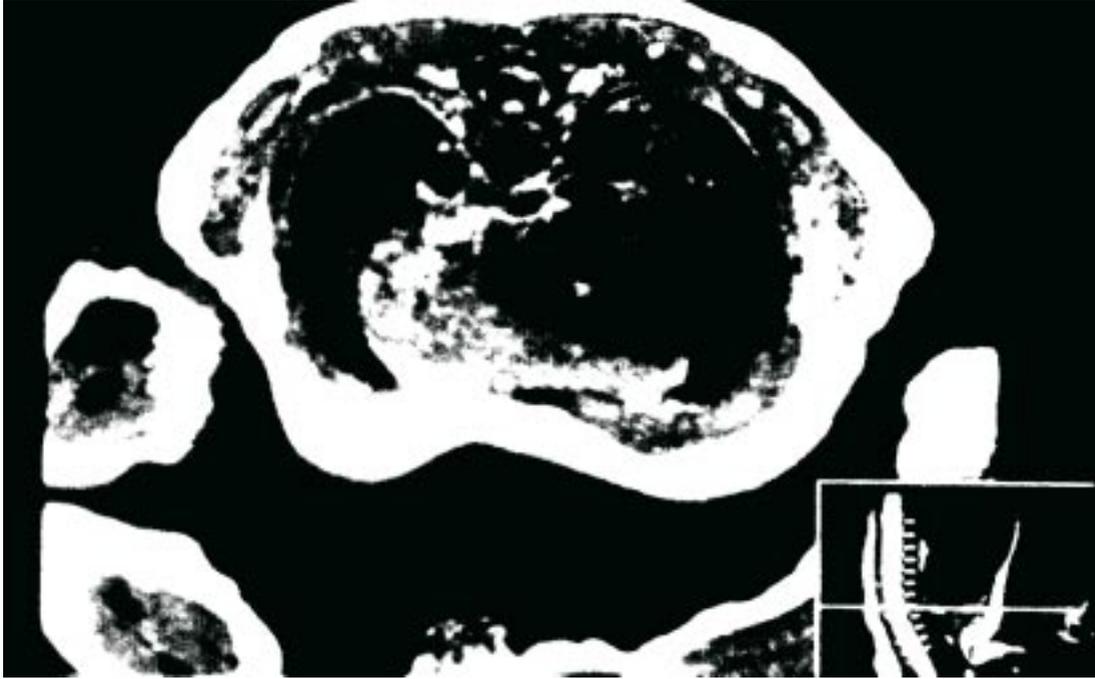


Foto N°7: Resonancia magnética, plano axial, potenciada en T1 mostrando la agenesia del pectoral mayor en el lado izquierdo, y la cardioversión.

## DISCUSION

En 1841, Alfred Poland describió la asociación de anomalías torácicas congénitas y syndactilia ipsilateral (3).

La incidencia de este síndrome varía entre 1/30,000 y 1/32000 nacimientos vivos, con una incidencia familiar muy pequeña (4,5). Predomina el sexo masculino en el 68% al 75% de casos (6-8) y entre el 67% y 70% el defecto está en el lado derecho (8, 2). En una revisión de casos en el Perú, el lado más afectado fue el izquierdo en el 52.7% (7).

El síndrome de Poland agrupa la hipoplasia o aplasia unilateral de las porciones costal y esternal del músculo pectoral mayor y la braquisindactilia de la mano ipsilateral. En la población general la ausencia muscular más común es la del pectoral mayor, pero sólo el 13.5% de ellos tienen el Síndrome de Poland (9). En algunos casos están afectados otros músculos como el serratus magnus, el pectoral menor, los músculos oblicuos externos, deltoides, y el latissimus dorsi (10). Esta entidad puede presentarse también sin defectos de la mano, ni costales, ni de otros músculos de la cintura escapular (4,8,11,12).

Una amplia gamma de deformidades torácicas se han

descrito en este síndrome, tales como la ausencia o deformidad en grado variable de partes de los cartílagos o de las costillas II, III, IV ó III, IV y V. Las costillas pueden estar hipoplásicas, ausentes o normales. La ausencia de una o más de ellas está asociada a una depresión de las costillas adyacentes en el lado involucrado y con rotación del esternón (4). También se puede presentar con una depresión del lado involucrado del tórax acompañado de una protrusión carinada del lado contralateral, pectus excavatum, pectus carinatum, elevación de la escapula y escoliosis (13).

Las anomalías de las manos son variables. Puede haber sindactilia, braquidactilia o ambas. La característica casi constante es la hipoplasia severa y a menudo aplasia completa de las falanges medias, pero no necesariamente en los dedos con sindactilia, y/o fusión de las falanges media y distal con sindactilia entre las falanges proximales (13).

La aplasia de las falanges medias es más frecuente en el lado cubital que en el radial. El pulgar es generalmente normal. La mano afectada y el antebrazo correspondiente son usualmente hipoplásicos, no así el brazo donde la hipoplasia es infrecuente (10). El grado extremo en las anomalías de las extremidades es la ausencia completa de la mano o del brazo (7,14). Existe un caso publicado de anomalía de Poland a la derecha

y sindactilia contralateral (10).

En la plena expresión de esta anomalía, los pacientes presentan hipoplasia de la piel y del tejido celular subcutáneo de la pared anterior del tórax, ausencia o hipoplasia y desplazamiento hacia arriba del pezón y de la mama, hipotricosis axilar y pectoral.

También se ha descrito un caso de anomalía de Poland bilateral, con ausencia bilateral del músculo pectoral mayor, prominencia de la pared torácica, hipoplasia de las costillas, de las areolas y de las glándulas mamarias, pectus carinatum, y braquidactilia en todos los dedos (13).

La dextrocardia se ha descrito que ocurre con mayor frecuencia cuando la anomalía de Poland está en el lado izquierdo (15,16). En series publicadas de este síndrome (11,16-19), el 5.6% de los pacientes tenían dextrocardia.

La incidencia de dextrocardia per se es de 1/30,000 nacimientos (20). La incidencia de 5.6%, muy alta para ser una coincidencia, sugirió la posibilidad de que forme parte del síndrome de Poland (2).

En 14 reportes describiendo 17 pacientes con anomalía de Poland y dextrocardia (2,16,17,21-31), se observa que las anomalías torácicas estaban todas en el lado izquierdo. En otras publicaciones donde se mencionaba el lado afectado (2,16-18), el 23% de los pacientes con la secuencia de Poland a la izquierda tenían dextrocardia, en contraste con ninguno de los pacientes que la tenían la anomalía en el lado derecho, lo cual es una diferencia significativa. La dextrocardia era una dextroposición sin inversión, la mayoría eran del sexo masculino y está asociada con defectos de la parilla costal en todos los casos, mientras que estos defectos costales están reportados en sólo el 15% de aquellos en que la ausencia del pectoral estaba en el lado derecho (2).

Otras anomalías asociadas son la herniación del pulmón (10), la elevación o hipoplasia de la escápula (10,15,32,33), el acortamiento del brazo o antebrazo (10), el Síndrome de Móbius (10,15), la hipoplasia o agenesia renal, el pie equino-varo, y el Síndrome de Sprengel (15,32,33). También con enfermedades autoinmunes como la miastenia gravis, el lupus eritematoso generalizado y la enfermedad de Graves Basedow (34), con neoplasias linforeticulares (35-38), neuroblastoma (39) y con el tumor de Wilms (35).

Otras asociaciones descritas son, las deformidades

máximo-mandibulares (40), comunicaciones interauriculares (41), y la microcefalia (42).

Se ha descrito igualmente la contraparte del síndrome de Poland en miembros inferiores, en una mujer de 23 años con hipoplasia del glúteo y del miembro inferior, con braquisindactilia del pie ipsilateral (43).

Si bien no se sabe exactamente la etiología de esta anomalía, las posibles causas atribuibles a este síndrome podrían ser las injurias uterinas por posibles intentos de aborto, o la migración anormal de los tejidos embrionarios que forman los músculos pectorales, la hipoplasia de la arteria subclavia o las mutaciones de los genes organizacionales. Ninguna de estas teorías han sido todavía aceptadas (4,44). Existe también una asociación entre las hormonas sexuales, los anticonceptivos orales y las anomalías del miembro superior (45).

En el aspecto genético, el factor de recurrencia es inferior al 1.5% (4); en dos de ellos había consanguinidad entre los padres, pero esto sucedió en una población donde el 52% de los matrimonios son consanguíneos (16). En cuanto a recurrencias en casos con dextrocardia, éstas no se han reportado(1).

Con relación al pronóstico, es infrecuente que la ausencia del músculo pectoral cause problemas funcionales en el miembro afectado(10) y los pacientes con seguimiento hasta los 10 años de edad han presentado un crecimiento y desarrollo normal (2).

### Correspondencia:

Carlos Tori Tori  
Centro Médico San Felipe. Av. Gregorio Escobedo 660,  
Of 404. Jesús María. Lima 11. Perú. e-mail:  
ctori@upch.edu.pe

### BIBLIOGRAFIA

1. Fraser FC, Ronen GM, O'Leary E. Pectoralis major defect and Poland sequence in second cousins: Extension of the Poland sequence spectrum. *Am J Med Genet* 1989;33:468-470.
2. Fraser FC, Teebi AS, Walsh S, Pinsky L. Poland Sequence with Dextrocardia: Which comes first?. *Am J Med Genet* 1997; 73:194-6.
3. Poland A. Deficiency of the Pectoralis Muscles. *Guy's Hosp Rep* 1841;6:191.
4. Shamberger RC. Congenital chest wall deformities. *Curr Probl Surg* 1996; 33:505-516.
5. Trosev K, Cervenka J, Gerberova E. Congenital Dysplasia of the Pectoralis Muscles Associated with Congenital Malformations of the Hand and Finger of the Ipsilat-

- eral Upper Limb. *Acta Chir Orthop Traum Cechoslovaca* 1966; 33: 320-7.
6. Minguella - Sola J, Cabrera-Gonzalez M. Poland's syndrome. A report of 38 cases. *An Esp Pediatr* 1998; 48: 143-7.
  7. Alarcón Lira AM. Síndrome de Poland: Estudio Descriptivo. Tesis de Bachiller UPCH. Lima 1991. (QS 675).
  8. León Lopez R, Martínez de Santelices Cuervo A, Sardiñas Sotolongo GT. Síndrome de Poland. Presentación de un caso. *Revista Cubana de Medicina General Integral* 1995; 10(4): 367-8.
  9. Bing R. Weber angeborene Muskeldefekte. *Virchow's Arch f. Path* 1902; 70:175.
  10. Damian CR, Ireland DCR, Takayama N, Flatt AE. Poland's Syndrome. A review of Forty-Three cases. *J Bone Joint Surg* 1976; 58: 52-6.
  11. Castilla EE, Paz JE, Orioli IM. Pectoralis major muscle defect and Poland complex. *Am J Med Genet* 1979;4: 263-9.
  12. Ravitch MM. The Chest wall. En: Welch KJ, Randolph JG, Ravitch MM, O'Neill JA, Rowe MI (eds): *Pediatric Surgery* 1986. Chicago: Year Book, pp. 563-589.
  13. Karnak I., F. Cahit Tanyel, Ergul Tuncbilek, Metin Unsal, Nebil Buyukpamukcu. Bilateral Poland Anomaly. *Am J Med Genet* 1998;75:505-7.
  14. Fabian MC, Fischer JD. A variant of Poland's Syndrome. *Can J Surg* 1994;37:67-9.
  15. Bouwes Bavink JN, Weaver D. Subclavian artery supply description sequence: Hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil and Moebius abnormalities. *Am J Med Genet* 1986; 23: 903-18.
  16. Sabry MA, Al Awadi SA, El Alfi A, Gouda SA, Kazi NA, Farag TI. Poland syndrome and associated dextrocardia in Kuwait. *Med Principles Pract* 1995;4:121-6.
  17. McGillivray BC, Lowry RB. Poland syndrome in British Columbia: Incidence and reproductive experience of affected persons. *Am J Med Genet* 1977; 1: 65-74.
  18. Mace JW, Kaplan JM, Schanberger JE, Gotlin RW. Poland's syndrome. *Clin Pediatr (Phila)* 1972; 11:98-102.
  19. Ireland DCR, Takayama N, Flatt AE. Poland's syndrome. *J. Bone Joint Surg (Am)* 1976; 58: 52-8.
  20. Warkany J. "Congenital Malformations. Notes and Comments." Chicago: Year Book Medical Publishers, Inc, 1971; pp 477.
  21. Burkhardt H, Buss J. Dextrocardia and Poland Syndrome in a 59-year old patient. *Z Kardiol* 1997; 86: 639-43.
  22. Banforth JM, Fabian C, Machin G, Honore L. Poland anomaly with a limb body wall disruption defect: Case report and review. *Am J Med Genet* 1992; 43: 780-4.
  23. Bosch-Banyeras JM, Zuasnabar A, Puig A, Catala M, Cuatrecasas JM. Poland-Mobius syndrome associated with dextrocardia. *J Med Genet* 1984; 21: 70-1.
  24. Bouvet J-P, Leveque D, Bernetieres F, Gros J-J. A comparative rheographic study of the vascularization of the arms in eight patients. *Eur J Pediatr* 1978; 128: 17-26.
  25. David TJ. Nature and etiology of the Poland anomaly. *N Engl J Med* 1972; 287: 487-9.
  26. Donahue SP, Wenger SL, Steele MW, Gorin MB. Broad spectrum Mobius syndrome associated with a 1;11 chromosome translocation. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1993; 14: 17-21.
  27. Gugliantini P, Sagui L, Parri C, Seganti G, Cavalletti P. Nuovo(?) complesso malformativo multiplo simile alla sindrome di Poland. *Pediatr Med Chir* 1984; 6: 299-302.
  28. Hanka H. Dextrocardia associated with Poland's syndrome. *J Pediatr* 1975; 86: 312.
  29. Lodha A, Mody P, Singh S, Kumari S. Poland syndrome with dextrocardia. *Indian Pediatr* 1992; 24: 1301-2.
  30. Pearl W. A deformation sequence of heart, chest wall, and skin. *Chest* 1995; 107: 282-3.
  31. Sugarman GI, Stark HH. Mobius syndrome with Poland's anomaly. *J Med Genet* 1973; 10: 192-6.
  32. Cobben J et al. Poland anomaly in mother and daughter. *Am J Med Genet* 1989; 33: 518-21.
  33. Hedge HR, Shokeir MH. Posterior shoulder girdle abnormalities with absence of pectoralis major muscle. *Am J Med Genet* 1982; 13: 285-93.
  34. Ramos Niembro F, Lom Orta H. Síndrome de Poland y autoinmunidad. *Rev. Mex reumatol* 1996; 11: 92-6.
  35. Athale UH, Warriar R. Poland's syndrome and Wilms tumor: an unusual association. *Med Pediatr Oncol* 1998; 30: 67-8.
  36. Armendares S. Absence of pectoralis major muscle in two sisters associated with leukemia in one of them. *Journal of Pediatrics* 1974;85: 436-7.
  37. Boaz D et al. Poland's Syndrome and leukemia. *The lancet* 1971; i :349-350.
  38. Hoefnagel D. et al. Leukemia and Poland's syndrome. *The lancet* 1972; ii: 1038-9.
  39. Caksen H, Patiroglu T, Ozdemir MA, et al. Neuroblastoma and Poland syndrome in a 15 year old boy. *Acta Paediatr Jpn* 1997; 39: 701-4.
  40. Ahmed-MS, Nwoku-AL. Maxillomandibular deformity in association Poland anomaly. *J Craniomaxillofac Surg* 1997; 25: 158-61.
  41. Matsui A, Nakagawa M, Okuno M. Association of atrial septal defect with Poland-Mobius syndrome: vascular disruption can be a common etiologic factor. A case report. *Angiology* 1997; 48: 269-71.
  42. Fryns JP, De-Smet L. Follow-up report on the Poland anomaly/ primary microcephaly association (letter). *Clin Dysmorphol* 1997; 6: 95-6.
  43. Corona-Rivera JR, Corona-Rivera A, Totsuka-Sutto SE, Corona-Rivera E. Corroboration of the lower extremity counterpart of the Poland sequence. *Clin Genet* 1997; 51: 257-9.
  44. Kabra M, Suri M, Jain U, Verma IC. Poland anomaly with unusual associated anomalies: case report of an apparent disorganized defect. *Am J Med Genet* 1994; 52: 402-5.
  45. Janerich D. et al. Oral contraceptives and congenital limb-reduction-defects. *N Engl J Med* 1974; 291: 697-700.