

La Sindrome di Poland

Caso clinico



Ann. Ital. Chir., 2009; 80: 205-209

Antonio Martino*, Domenico Falco**, Giovanni Martino**, Pio Schiavone***,
Vincenzina Roma***, Beniamino Schiavone***

Ospedale "Pineta Grande" Castel Volturno (Caserta)

*U.O.S.C. Centro Traumi e Chirurgia d'Urgenza, (Direttore: Prof. A. Martino)

**U.O.S.C. Ortopneumatologia, (Direttore: Prof. D. Falco)

***U.O.S.C. Chirurgia Pediatrica, (Direttore: Dr. P. Schiavone)

The Poland's syndrome. Case report

A case of Poland's syndrome in a 2-year-old female is described. The patient had come to our Emergency department for abdominal pain.

The thorax's asymmetric depression and the brachysyndactyly of the right hand are fundamental elements to make Poland's syndrome diagnosis in our patient.

In this report, the different formes of Poland's syndrome, the classification and the indications for a surgical intervention are described.

Besides the importance of a precocious diagnosis is underlined, due to avoid complications related to late rehabilitation and multidisciplinary approach to the patient.

KEY WORDS: Poland's syndrome.

Introduzione

La Sindrome di Poland (SP) è una rara anomalia congenita che coinvolge la parete toracica e l'arto superiore, con vari livelli di gravità e limitazione funzionale o estetica. Più precisamente consiste in un'agenesia o ipoplasia unilaterale del muscolo pettorale, interessando più frequentemente la porzione sternocostale del muscolo grande pettorale. Possono essere associate anomalie di vario grado dell'estremità distale dell'arto omolaterale (sinbrachidattilia).

Caso clinico

Si è presentata alla nostra osservazione, in Pronto Soccorso, per dolore addominale, una bimba di 2 anni; all'esame obiettivo sistematico, il sanitario di turno è stato attratto dalla presenza di depressione asimmetrica della parete toracica (Fig. 1) e di una sindattilia a carico della mano destra, quadro riconducibile alla Sindrome

clinica di Poland. Cessata la sintomatologia acuta addominale, la paziente veniva dimessa ed avviata ad uno studio sistematico per la sindrome malformativa.

L'ultrasuonografia, eseguita in regime ambulatoriale, ha rivelato l'assenza di una sezione del muscolo grande pettorale, anomalie dell'areola mammaria ipsilaterale con ipoplasia della mammella e del capezzolo e ipoplasia del tessuto sottocutaneo, senza altre anomalie a livello della gabbia toracica. La piccola paziente non mostrava, inol-



Fig. 1: Depressione asimmetrica della parete toracica.

Pervenuto in Redazione Settembre 2008. Accettato per la pubblicazione Febbraio 2009

Per corrispondenza: Prof. Antonio Martino, Ospedale "Pineta Grande", Via Domitiana km 30, 81031 Castel Volturno - CE (e-mail: clinica@pinetagrande.it).

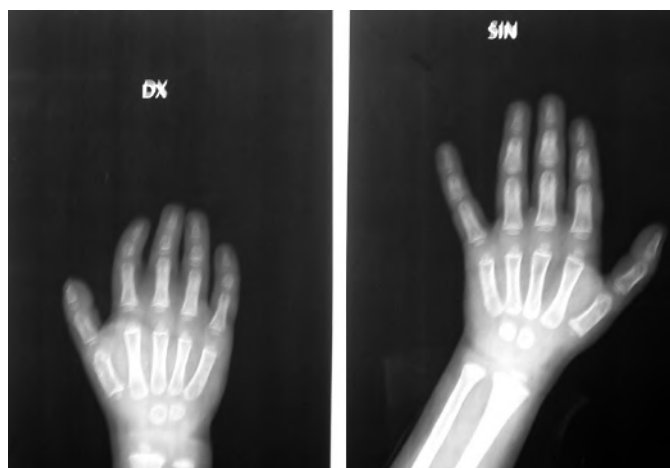


Fig. 2: Radiografia comparativa mano destra e sinistra; sindattilia incompleta del II° e III° raggio e del II° e IV° raggio della mano destra associata a dismorfismo delle falangi intermedie del II° - III° - IV° - V° raggio con conseguente brachidattilia mano destra.

tre, limitazioni di movimento. L'Rx della mano confermava una sindattilia incompleta del II° e III° raggio e del II° e IV° raggio della mano destra associata a dismorfismo delle falangi intermedie del II° - III° - IV° - V° raggio con conseguente brachidattilia (Fig. 2). L'esame ecocardiografico e renale risultavano nella norma. Veniva eseguito il primo intervento chirurgico con separazione della sindattilia con doppia plastica a zeta al secondo spazio interdigitale della mano destra, rinviando a sei mesi il completamento della sindattilia del terzo e quarto spazio, ed all'età post-puberale la correzione plastica della parete toracica (Fig. 3 a-b-c).

Discussione

La S.di Poland è stata descritta, per la prima volta, dal dottor Alfred Poland nel 1841. Questi rilevò tale malformazione su di un cadavere sul quale si stava apprestando a compiere l'autopsia. In quel lavoro Poland descrisse una costellazione di molte anomalie, tra cui l'assenza dei muscoli grande e piccolo pettorale e sindattilia ¹.

Successivamente altri lavori hanno aggiunto ulteriori elementi a tale sindrome tanto che oggi si può affermare che è costituita da un'ampia variabilità di difetti congeniti monolaterali. È caratterizzata infatti da ipoplasia/aplasia toracica con interessamento costale, del muscolo grande pettorale e del piccolo pettorale, con o senza coinvolgimento dell'arto superiore (brachisindattilia) ipsilaterale. Per poter parlare di s. di Poland è quindi obbligatorio osservare il coinvolgimento del muscolo grande pettorale e almeno un'anomalia associata. Tra queste, le più frequenti sono aplasie/ipoplasie costali, depressioni della parete toracica, atelia o amastia, assenza di peluria ascellare, ipoplasia del tessuto sottocutaneo, ipoplasia del radio e malformazioni della mano. Queste ultime sono molto varie e non correlate con la gravità delle malformazioni toraciche.

La S. di Poland talora è definita "sequenza" dal momento che il difetto di base consiste in un'anomala formazione della vascolarizzazione fetale con interruzione dell'arteria succlavia, intorno al 46° giorno di vita embrionale, con insufficienza di afflusso all'arto distale e alla regione pettorale, a cui seguono una serie di eventi malformativi ². Si ipotizza che un fenomeno ischemico, o, in alternativa, traumatico endouterino, possa alterare la migrazione e differenziazione delle cellule che andranno a formare i muscoli pettorali. Tra le anomalie associate ricordiamo la sindrome di Möbius (caratterizzata da paralisi uni-o bilaterale dei nervi facciali e abducente) ^{3,4} in cui è stato suggerito un comune difetto mesodermico fetale ⁵, la s. di Adams-Oliver ⁶, la s. di Goldhenar ^{7,8}, la s. di Klippel-Feil (collo molto corto, ridotti movimenti bilaterali del collo, assenza del muscolo grande pettorale, ipoplasia dello sterno, ipoplasie delle giunzioni osteo-condrali) ⁹. Tutti questi difetti, detti SADS (Subclavian Artery Supply Disruption Sequence) sono stati accomunati dal fatto di avere, come meccanismo eziopatogenetico, la compromissione endouterina dell'apporto ematico derivato dall'arteria succlavia, a causa di traumi, pressione estrinseca, edema ^{10,11}.

La Sindrome di Poland è caratterizzata da un'incidenza media intorno a 1:30000 con dati in letteratura variabili da 1:7000 a 1:100000 nati vivi (ma i dati non sono



Fig. 3: A) Faccia dorsale mano destra in seguito ad intervento di separazione della sindattilia al secondo spazio interdigitale; B) Faccia volare mano destra in seguito ad intervento di separazione della sindattilia al secondo spazio interdigitale; presenza sindattilia al terzo spazio interdigitale; C) Raffronto tra mano destra e mano sinistra.

certi data l'estrema rarità della patologia)¹². I maschi sono colpiti maggiormente rispetto alle femmine con un rapporto di 2 a 1¹³. La patologia tende ad interessare prevalentemente il lato dx¹⁴. Benché la malattia si presenti, il più delle volte, come condizione sporadica, la familiarità descritta in letteratura per alcuni pazienti ha fatto ipotizzare una trasmissione autosomica dominante con penetranza incompleta ed espressività variabile^{15,17,18}. In presenza di casi sporadici il rischio di ricorrenza, cioè il rischio che la stessa coppia abbia un secondo figlio affetto, è trascurabile. I portatori della patologia posseggono comunque un cariotipo normale. Si ipotizza che la trasmissione possa essere multifattoriale. L'eziologia di questa sindrome è ancora discussa¹⁶. Sono stati presi in considerazione, infatti, diversi fattori eziologici: genetico, vascolare (compromesso durante il primo periodo dell'embriogenesi), ma anche effetti teratogeni di xenobiotici ambientali (es: fumo di sigarette nelle donne gravide)¹⁴. In particolare l'esposizione intrauterina ad alcuni farmaci come misopristolo o ergotamina tra la 6° e l'8° settimana di gestazione può causare sindrome di Möbius, che riconosce come abbiamo visto una causa comune con la SP nella SADS.

Come abbiamo detto, la SP è un'anomalia congenita che si presenta con un ampio spettro di malformazioni e, vista la variabilità clinica, non è facile classificare le diverse forme raggruppandole per caratteristiche cliniche. Ricordiamo che la diagnosi di SP richiede la compromissione del muscolo grande pettorale associata ad uno o più dei seguenti caratteri:

- *Assenza o ipoplasia del muscolo piccolo pettorale*;
- *Anomalie della mano* che possono andare da una lieve asimmetria, fino a macromelia, brachidattilia, oligodattilia, sindattilia;
- *Anomalie toraciche*: depressione delle coste; anomalie del diaframma (ernia diaframmatica, agenesia del diaframma); assenza di parti del m. serrato o dell'obliquo esterno; ipoplasia della cute e del grasso sottocutaneo; assenza di peli ascellari; assente o ridotto sviluppo del capezzolo (atelìa) o della mammella (amastia); asimmetria dello sterno, in genere con depressione e rotazione verso il lato coinvolto;
- *Asimmetria degli arti superiori*, con malformazioni e agenesia a carico di omero, ulna, radio, scapola;
- *Anomalie vertebrali*: emivertebre, fusioni vertebrali;
- *Anomalie viscerali*: anomalie del fegato e delle vie biliari; cuore in posizione anomala, destrocordia; anomalie del colon e del tenue; agenesia renale, ipoplasia renale mono o bilaterale; anomalie a carico di pelvi e vie urinarie;
- *Anomalie del sistema nervoso centrale*: encefalocele, microcefalia, anomalie funzionali o morfologiche dell'ipotalamo e ipofisi;
- *Anomalie ematologiche*: piastrinopenia, leucemie, linfomi, neoplasie mammarie.

SINDROMI ASSOCIATE

Sindrome di Klippel-Feil: caratterizzata dalla tipica triade che include collo molto corto, attaccatura bassa della capigliatura e motilità cervicale ridotta.

All'esame radiografico è presente una fusione delle vertebre C1-C2. Può essere presente spina bifida occulta^{4,9}. Sindrome di Möbius: paralisi uni o bilaterale, parziale o completa, dei VI-VII nervi cranici con anomalia multiple degli arti³.

Sindrome di Adams-Olliver: difetti delle falangi terminali e delle dita tipicamente asimmetriche, cutis marmorata, aplasia del cuoio capelluto⁶.

Sindrome di Goldenhar: anomalie oculari, auricolari, vertebrali, cranio-facciali.

Anomalia di Sprengel: assenza della parte superiore del dentato anteriore, con scapola alata ed elevata.

La diagnosi è in genere clinica e fino ad ora non è stato ancora possibile identificare un gene potenzialmente responsabile di tale condizione.

La TAC ha un ruolo importante nella definizione delle deformità toraciche e per l'indicazione alla chirurgia¹⁹. Inoltre, sono sempre da eseguire Rx torace ed ecografia addominale. Lo studio radiologico è importante per valutare esattamente tutte le anomalie presenti.

Solo in presenza di sospetto diagnostico (ad esempio genitore affetto) si possono ricercare ecograficamente eventuali anomalie agli arti, "conditio sine qua non" per porre diagnosi prenatale.

Inoltre, non vi è alcuna indicazione all'esecuzione di amniocentesi e/o villocentesi dal momento che ancora non è stato mappato un possibile gene responsabile di tale sindrome.

Per quanto riguarda la terapia, in ogni caso deve essere valutata l'indicazione alla chirurgia, la quale si pone con sicurezza nei pazienti con agenesia costale, che in genere è a carico di uno o più segmenti (dalla seconda alla quinta costa) e quelli con depressione toraciche marcate.

Nella più ampia casistica di Sindrome di Poland descritta in letteratura, comprendente 75 pazienti, l'intervento chirurgico si è reso necessario in meno di un terzo dei casi.

Le indicazioni alla chirurgia sono rappresentate da: problemi estetici, problemi strutturali, debolezza muscolare, anomalie funzionali, movimenti parossistici della parete toracica e progressiva erniazione del polmone attraverso il difetto, riduzione della funzionalità polmonare.

Durante l'età pediatrica, per quanto riguarda le malformazioni ortopediche, si dovrà intervenire per correggere la sindattilia attorno al primo anno di vita, mentre l'età migliore per la correzione chirurgica delle altre malformazioni della mano varierà in base al tipo dell'anomalia.

Un'altra indicazione alla chirurgia, in tale epoca di vita, è rappresentata dall'asimmetria toracica severa che può causare problemi estetici o funzionali a carico dell'apparato

rato cardiovascolare, e/o la presenza di aree "scoperte" in cui i visceri toracici si trovino esposti a pericolosi traumatismi o erniazioni.

Per quanto concerne l'età adolescenziale o adulta, in genere non esistono limitazioni funzionali che richiedano interventi chirurgici, per cui l'indicazione è di tipo estetico per correggere la deformità del torace e l'ipoplasia o aplasia mammaria e del capezzolo. Sono interventi da eseguire in genere a sviluppo puberale completo, in quanto occorre attendere la definitiva formazione della mammella controlaterale per potere effettuare una mastoplastica simmetrica. Tali deformità, se sono severe, possono essere responsabili d'importanti problemi psicologici e comportamentali, in particolare nel sesso femminile.

A nostro parere, occorre, nella Sindrome di Poland, essere il meno invasivi possibile, limitandosi in età pediatrica, ad intervenire solo laddove, per problemi psicologici o funzionali, sia realmente necessario ed in particolare correggere i casi con asimmetrie evidenti date da rotazione, protrusione o depressione sternale. In definitiva la chirurgia ricostruttiva può essere utilizzata per impiantare i muscoli del torace mancanti, per correggere le anomalie delle mani e trapiantare le coste, mentre quella plastica per l'inserimento delle protesi in soggetti femminili.

Conclusioni

Ad oggi non si conosce la causa della Sindrome di Poland, anche se si suppone possa essere una malattia di tipo genetico. Le malformazioni non sono tali da limitare un corretto sviluppo psicofisico dei bambini affetti, tanto che un'adeguata educazione consente di sviluppare abilità manuali anche nei portatori delle malformazioni più gravi.

Il nostro contributo è finalizzato a sensibilizzare l'attenzione di neonatologi e pediatri nei confronti di una patologia sulla quale sarebbe possibile intervenire con una diagnosi precoce che permetta di limitare le complicanze legate ad un trattamento riabilitativo tardivamente approntato, e ridurre le problematiche psicologiche della famiglia correlate ad una diagnosi tardiva della malattia. I pazienti richiedono, inoltre, visite multidisciplinari (chirurgiche, ginecologiche, psicologiche, ortopediche e chirurgiche estetiche), puntando ad un'accurata organizzazione genetica e clinica del programma terapeutico²⁰. È importante, quindi, favorire il dialogo tra paziente, famiglie e medici specialisti. Convinti che l'incidenza della malattia sia maggiore di quanto attualmente si stimi, vista le eseguità dei dati a disposizione, è necessario, pertanto, fare informazione sulla sindrome per evitare diagnosi tardive e consentire correzione prima della pubertà.

Riassunto

Presentiamo il caso clinico di una bambina di due anni, giunta alla nostra osservazione in Pronto Soccorso, in seguito a dolore addominale.

La depressione asimmetrica della parete toracica e la brachisindattilia a carico della mano destra sono stati gli elementi significativi per porre diagnosi di Sindrome di Poland.

In tale lavoro vengono descritte le diverse forme della SP, con le sue classificazioni e le indicazioni all'intervento chirurgico e si sottolinea, inoltre, l'importanza dell'approccio multidisciplinare al paziente e della diagnosi precoce, al fine di evitare complicanze legate a interventi riabilitativi tardivi.

Bibliografia

- 1) Poland A: *Deficiency of the pectoral muscles*. Guy's Hospital Reports, 1841; VI:191-93.
- 2) 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 Wschr, 1971; 96:1076-78.
- 3) Parker DL, Mitchell PR, Holmes GL: *Poland-Moebius syndrome*. J Med Genet, 1981; 18:317-20.
- 4) Issaivan M, Viridi VS, Parmar VR: *Subclavian artery supply disruption 4) sequence-Klippel-Feil and Moebius anomalies*. Indian J. Pediat, 2002; 69:441-42.
- 5) Gadoth N, Biedner B, Torok G: *Moebius syndrome and Poland anomaly: Case report and review of the literature*. J Pediat Ophthalmol, 1979; 16:374-76.
- 6) Der Kaloustian VM, Hoyme HE, Hogg H, Entin MA, Guttmacher AE: *Possible common pathogenetic mechanisms for Poland sequence and Adams-Oliver syndrome*. Am J Med Genet, 1991; 38: 69-73.
- 7) Cobben JM, Robinson PH, van Essen AJ, van der Wiel HL, ten Kate LP: *Poland anomaly in mother and daughter*. Am J Med Genet, 1989; 33:519-21.
- 8) Cobben, JM, Van Essen, AJ, McParland, PC, Polman, HA, ten Kate LP: *A boy with Poland anomaly and facio-auriculo-vertebral dysplasia*. Clin Genet, 1992; 41:105-107.
- 9) Erol M, Caksen H, Tan O, Atik B, Unal O, Odabas D: *Report of a girl with Klippel-Feil syndrome and Poland anomaly*. Genet Counsel, 2004; 15:469-72.
- 10) Bouwes Bavinck JN, Weaver DD: *Subclavian artery supply disruption sequence: Hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Moebius anomalies*. Am J Med Genet, 1986, 23:903-18.
- 11) Bouvet J-P, Leveque D, Bernetieres F, Gross J-J: *Vascular origin of Poland syndrome. A comparative rheographic study of vascularisation of the arms of eight patients*. Europ J Pediat, 1978; 128: 17-26.
- 12) Hsieh WB, Leung C: *Poland syndrome in a neonate: Report of one case*. Acta Paediatr Taiwan, 2005; 46(4):239-43.

- 13) McGillivray BC, Lowry RB: *Poland syndrome in British Columbia: Incidence and reproductive experience of affected persons*. Am J Med Genet, 1977; 1:65-74.
- 14) Slezak R, Sasiadek M: *Poland's syndrome*. Pol Merkur Lekarski, 2000; 9(50):568-71.
- 15) Opitz JM: *Personal Communication*. Helena, Mont., 1982.
- 16) Al-Qattan MM: *Classification of hand anomalies in Poland's syndrome*. Br J Plast Surg, 2001; 54(2), 132-36.
- 17) David TJ: *Familial Poland anomaly*. J Med Genet, 1982; 19: 293-96.
- 18) David TJ: *Nature and etiology of the Poland anomaly*. New Eng J Med, 1972; 287:487-89.
- 19) Suzuki T, Takazawa H, Koshino T: *Computed tomography of the pectoralis muscles in Poland's syndrome*. Hand, 1983; 15:35-41.
- 20) *Poland syndrome study*. Akush Ginekol (Sofia). 2007; 46 Suppl. 2:16-19.

