

Poland Sendromu: Bir Olgu Sunumu

Poland Syndrome: A Case Report

Tülay Tos, Ali Karaman*, Ferda Perçin**, Hatice Koçak***

Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Ünitesi, Ankara, Türkiye

*Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Genetik Ünitesi, Erzurum, Türkiye

**Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi,, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

***Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Ünitesi, Ankara, Türkiye

Özet

Poland sendromu başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu, üst ekstremiteler ve göğüs ön duvar deformiteleri ile karakterize konjenital bir sendromdur. Sıklığı yaklaşık 30.000 canlı doğumda 1'dir. Bu yazıda Poland sendromlu 18 yaşında erkek olgu klinik özellikleriyle sunulmaktadır. Olgunun pektus ekskavatum ve sol pektoralis kas grubunun yokluğuna ek olarak sol el ikinci ve üçüncü parmakların yokluğu ve dördüncü parmağın kısalığı vardı. Burada pektus ekskavatumun eşlik ettiği bir Poland sendromu olgusu sunulmuş ve literatür eşliğinde sendromun özellikleri tartışılmıştır. (*Haseki Tıp Bülteni 2011; 49: 37-8*)

Anahtar Kelimeler: Poland sendromu, pektus ekskavatum, parmakların yokluğu

Abstract

Poland syndrome is a congenital anomaly characterized by the absence of ipsilateral pectoralis major muscle and deformities of upper extremities and anterior chest wall. Its incidence is one in 30.000 live births. Herein, we report the case of an 18-year-old male with Poland syndrome who presented with absence of the second and third fingers and shortness of the fourth finger in the left hand in addition to absence of the left pectoral muscle group and pectus excavatum, as well as we review the characteristics of this syndrome in the light of the literature. (*The Medical Bulletin of Haseki 2011; 49: 37-8*)

Key Words: Poland syndrome, pectus excavatum, absence of fingers

Giriş

Poland sendromu, ilk kez 1841 yılında Poland tarafından tanımlanan başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu, değişken derecelerde ipsilateral üst ekstremiteler ve göğüs ön duvarının çeşitli malformasyonları ile karakterize konjenital bir sendromdur. İnsidansı yaklaşık olarak 30.000 canlı doğumda 1 olan bu sendrom, erkeklerde kadınlara oranla üç kat daha fazla görülür (1-3). Bir Poland sendromu olgusu, nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

Olgu

Kliniğimize başvuran 18 yaşındaki hastanın, önden bakıldığında toraksda pektus ekskavatumu vardı (Resim 1a, b), sol el 2. 3. parmakları aplazik, 4. parmağı hipoplazik idi ve 5. parma-

ğında klinodaktili vardı (Resim 2). Fizik muayenede, palpasyonla sol pektoral kas grubunun yokluğu saptandı. Hastanın özgeçmişinde ve soygeçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Bilgisayarlı toraks tomografisinde ise solda pektoral kas grupları izlenmemişti. Akciğer parankim ve vasküler yapıları normal olarak gözlemlendi. Batın ve pelvik ultrasonografide patolojik bulgu saptanmadı. Mental durumu normal olarak değerlendirildi. Diğer sistem incelemelerinde bir özellik yoktu.

Tartışma

Poland sendromu, başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu, değişken derecelerde ipsilateral üst ekstremiteler ve göğüs ön duvarının çeşitli deformiteleri ile ka-

rakterize konjenital bir durumdur. Bu sendrom, genel olarak 30.000 canlı doğumda bir görülmektedir (4-7). Literatürde tanımlanmış Poland sendromlu olguların çoğunluğu sporadik olmakla birlikte, otozomal dominant geçiş gösterebilmektedir (4,5). Bizim olgumuzun ailesinde akraba evliliği yoktu ve soygeçmişinde herhangi bir özellik saptanmadı.

Poland sendromu, erkeklerde kızlara oranla 3 kat fazla görülmektedir. Vücudun sağ tarafı sola göre daha fazla tutulmaktadır (4). Olgumuz literatür bilgilerine benzer şekilde erkek idi, fakat sol pektoral kas grubu ve sol el parmakları etkilenmiş idi. Sendromun patofizyolojisi tam olarak açıklanamasa da, embriyolojik gelişimin erken evrelerinde (6-8. haftalar) subklavian arter, vertebral arter ve/veya dallarındaki kan akımının azalması nedeniyle pektoralis majör kasının ve diğer toraks yapılarının gelişmesinin bozulduğu düşünülmektedir (8). Poland sendromlu olguların bir kısmında meme başı anomalileri (hipoplazi ve/veya aplazi), aynı taraf kolda hipoplazik radius ve/veya ulna, oligodaktili, kosta yokluğu gibi iskelet sistemi anomalileri gösterilmiştir (4,5,9).

Poland sendromunda etkilenmiş tarafta çeşitli el anomalileri de görülür. Literatürde Poland sendromuna eşlik eden el anomalileri ile ilgili en geniş sınıflama Al-Qattan tarafından bildirilmiştir (10). Bu sınıflamaya göre, tip 1'de eller tamamen normal, tip 2'de etkilenmiş taraftaki el diğer tarafa göre daha küçük; klinik ve radyolojik anomali yoktur. Tip 3 simbraki-

daktili, tip 4 ise parmakların bazılarının yokluğu ile karakterizedir. Tip 5'de tüm parmakların yokluğu veya fonksiyonsuz rudimenter parmaklar, tip 6'da tüm parmakların yokluğuna ek olarak metakarpların rudimenter oluşu ve tip 7'de ise fokomeli mevcuttur. Bizim olgumuzda sol elde 4. parmak hipoplazi, 5. parmak klinodaktili ve sol el 2. 3. parmakların aplazisi mevcuttu. Bu bulgular ile hastamız, Al-Qattan sınıflamasındaki tip 4 ile uyumlu idi. Seyrek olarak dekstrocardi, diyafragma hernisi, hemivertebra, gastroşizis, hipospadias gibi değişik anomalilerin de eşlik edebildiği bildirilmiştir. Poland sendromu ve dekstrocardi birlikteliği sol tarafı etkilenmiş vakalarda daha sık görülmektedir (9,11,12). Bizim olgumuzda pektus ekskavatum deformitesine sekonder kalp ve medias-ten sol toraksa doğru kaymıştı.

Poland sendromlu hastalarda retinal hamartoma gibi göz patolojileri, lenforetiküler maligniteler ve bazı solid organ tümörleri nadiren de olsa gösterilmiştir (13,14). Poland sendromuna yine seyrek olarak mikrosefali, serebral atrofi, demiyelinizasyon, kraniyal sinir felci, mental ve motor gelişme geriliğinin eşlik edebildiği rapor edilmiştir (15).

Bu sunumda, nadir görülen Poland sendromlu bir olgu, literatür eşliğinde tartışılmıştır.

Kaynaklar

1. Stevens DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. *J Pediatr Arthrop* 2000;20:392-5. [Abstract]
2. Deniz O, Tozkoparan E, Gümüş S et al. Poland syndrome (a case report). *Tuberik Toraks* 2005;53:275-9.
3. Poland A. Deficiency of the pectoral muscles. *Guys Hosp Rep* 1841;6:191. [Abstract]
4. Baban A, Torre M, Bianca S et al. Poland syndrome with bilateral features: case description with review of the literature. *Am J Med Genet A* 2009;149:1597-602. [Abstract] / [Full Text] / [PDF]
5. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg* 2002;74:2218-25. [Abstract]
6. Urschel HC Jr. Poland's syndrome. *Chest Surg Clin N Am* 2000;10:393-403.
7. Colombani PM. Preoperative assessment of chest wall deformities. *Semin Thorac Cardiovasc Surg* 2009;21:58-63. [Abstract] / [Full Text] / [PDF]
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. [Abstract]
9. Perez BE, Ochoa SC, Marugan IV. Poland's sequence and dextrocardia. *An Pediatr* 2004;61:350-1. [Abstract]
10. Al-Qattan MM. Classification of hand anomalies in Poland's syndrome. *Br J Plast Surg* 2001;54:132-6. [Abstract] / [PDF]
11. Deveci U, Çivilibal M, Ataoğlu E, Elevli M. Poland sendromu ve izole dekstrocardi birlikteliği. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2003;46:50-3. [Abstract]
12. Lacorte D, Marsella M, Guerrini P. A case of Poland Syndrome associated with dextroposition. *Ital J Pediatr* 2010;36:21. [Abstract] / [Full Text] / [PDF]
13. Tamiolakis D, Venizelos D, Antoniou C, Tsiminikakis N, Alifieris E, Papadopoulos N. Breast cancer development in a female with Poland's syndrome. *Onkologie* 2004;27:569-71. [PDF]
14. Stupp T, Pavlidis M, Bochner T, Thanos S. Poland anomaly associated with ipsilateral Combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium. *Eye* 2004;18:550-2. [Abstract] / [PDF]
15. Fryns JP, de Smet L. Follow-up report on the 'Poland anomaly/primary microcephaly association. *Clin Dysmorphol* 1997;6:95-6. [Abstract]



Resim 1. a, b. Toraksın pektus ekskavatum anomalisi



Resim 2. Sol el 2. 3. parmaklar aplazik, 4. parmak hipoplazik ve 5. parmak klinodaktilik