



Poland sendromu: İki olgu sunumu

Poland syndrome: Two case reports

Hamza Sucuoğlu,¹ Hülya Aslan,² Aydan Avdan Aslan,² Veysel Öz³

¹Silopi Devlet Hastanesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Kliniği, Şırnak, Türkiye

²Silopi Devlet Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Şırnak, Türkiye

³Silopi Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Şırnak, Türkiye

Geliş tarihi / Received: Haziran 2014 Kabul tarihi / Accepted: Eylül 2014

ÖZ

Poland sendromu, pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu ile karakterize edilen, nadir görülen bir genetik bozukluktur. Genellikle aynı taraf üst ekstremité deformiteleri, göğüs ön duvarının çeşitli malformasyonları ve diğer organ anomalilerine rastlanmaktadır. Bu sendromda çeşitli kalp anomalileri ve organ maligniteleri de görülebilmektedir. Bu yazıda tanıları ilk kez tarafımızdan konulan iki nadir olgu literatür eşliğinde bu özellikler vurgulanarak sunuldu. İlk olgu aynı taraf elde simfalanjizmi olan erişkin bir erkek hasta; ikinci olgu ise hafif form Poland sendromu olan 19 aylık bir kız bebektir.

Anahtar sözcükler: Pektoralis majör; Poland sendromu; rehabilitasyon; simfalanjizm.

ABSTRACT

Poland syndrome is a rarely encountered genetic disorder that is characterized by the unilateral absence of pectoralis major muscle. Ipsilateral upper limb extremity deformities, various malformations of the anterior chest wall and other organ abnormalities are commonly seen. Various cardiac abnormalities and malignancies can also be seen in this syndrome. Herein, we present two rare cases that we diagnosed for the first time with Poland syndrome, with the literature to emphasize these characteristics. The first case is an adult male patient with ipsilateral symphalangism; the second case is a 19-month-old baby girl with slight form of Poland syndrome.

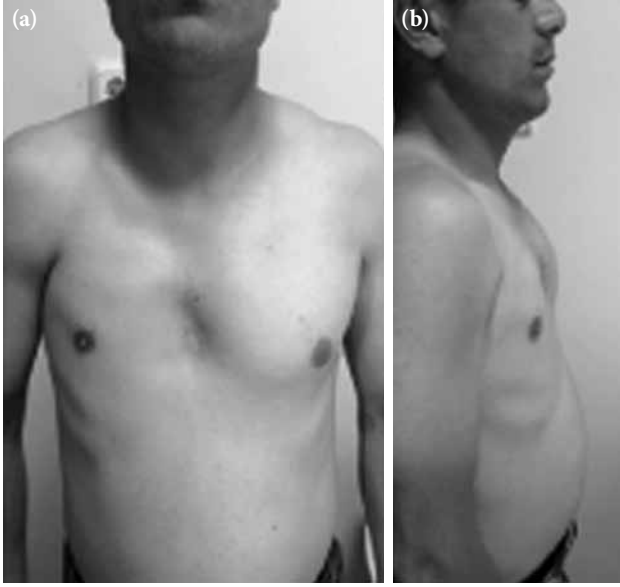
Keywords: Pectoralis major; Poland syndrome; rehabilitation; symphalangism.

Poland sendromu, pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu veya hipoplazisi ile karakterize doğuştan bir sendromdur.^[1] İnsidansı yaklaşık olarak 30.000 canlı doğumda bir olan bu sendrom, erkeklerde ve sağ tarafta daha fazla görülmektedir.^[2] Etyolojisi kesin olarak bilinmemekle birlikte, çeşitli nedenlere bağlı olarak fetal dönemde kan dolaşımındaki bozulmanın neden olduğu tahmin edilmektedir.^[3-5] Genellikle aynı taraf üst ekstremité deformiteleri, göğüs ön duvarının çeşitli malformasyonları ve diğer organ anomalilerine de rastlanmaktadır. Bu sendromda çeşitli kardiyak anomaliler ve organ maligniteleri olgu sunumları şeklinde literatürde bildirilmiştir.^[1] Bu yazıda kas iskelet anomalilerinin görüldüğü, nadir rastlanan ve tanıları ilk kez konulan Poland sendromlu erişkin ve çocuk iki

olgu sunuldu ve hastalığın özellikleri literatür eşliğinde tartışıldı.

OLGU SUNUMU

Olgu 1- Otuz dört yaşında daha önce herhangi bir yakınması olmayan erkek hasta, sağ göğsündeki şekil bozukluğu nedeniyle başvurdu. Öyküsünden anne babasının akraba olmadığı ve komplikasyonu olmayan bir gebelikten sonra normal yolla doğduğu öğrenildi. Ailede benzer duruma sahip kişi yoktu. Fizik muayenesinde, inspeksiyonda sağ hemitoraks sola göre belirgin şekilde basıktı (Şekil 1). Palpasyonla sağ pektoral kas grubunun atrofi saptandı. Arkadan görünüm hafif sağ dorsal skolyoz dışında normaldi.



Şekil 1. (a) Önden ve (b) yandan bakıldığında sağ hemitoraks sola göre belirgin şekilde basık ve pektoral kas gözlenmemektedir.

Sağ el 2, 3. ve 4. orta falankslar kısa ve distal interfalangeal (DİF) eklemlerin fleksiyon hareketi kısıtlı (symphalangism) bulundu (Şekil 2). Boyun ve diğer üst ekstremit eklemlerinin hareketleri tüm yönlerde açık ve ağrısızdı. Akciğer grafisi normaldi. Toraks bilgisayarlı tomografi (BT)'sinde, sağ pektoralis majör kası hipoplazisi dışında kaburgalar ve iç organlar normal bulundu (Şekil 3). Diğer sistem incelemelerinde bir özellik yoktu. Laboratuvar incelemeleri normaldi.

Olgu 2- On dokuz aylık kız çocuk, sağ göğsündeki basıklık ve şekil bozukluğunun ailesi tarafından fark edilmesi ile başvurdu. Hastanın 30 yaşındaki anneden

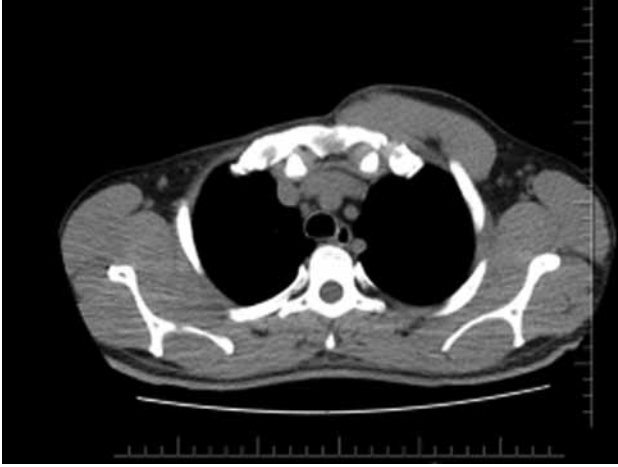
vajinal yolla, miadında, sorunsuz bir gebelik sonrası, ailenin ikinci çocuğu olarak doğduğu öğrenildi. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Soy geçmiş sorgulamasında ailenin diğer bireylerinde benzer fenotipik bir durumun olmadığı öğrenildi. Hastanın boy ve kilosu normaldi. Fizik muayenede sağ pektoral kasın yokluğu ve anterior aksiler çizginin öne doğru belirginleştiği saptandı (Şekil 4). Kas iskelet sistemi muayenesinde başka bir değişiklik bulunmadı. Ekstremitelerde herhangi bir anomaliye rastlanmadı. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Yapılan laboratuvar incelemeleri normaldi. Hastamız Poland sendromunda eşlik edebilecek diğer anomaliler açısından araştırıldı. Direkt göğüs grafisinde akciğer parankimi ve kalp yerleşimi normal olup, kaburgalarda ve sternumda belirgin yapısal anomali saptanmadı (Şekil 5). Eşlik edebilecek anomaliler açısından yapılan tüm batın ultrasonografisinde herhangi bir patoloji saptanmadı. Hastamız pektoralis majör kasının hipoplazisi dışında başka herhangi bir anomalinin olmaması nedeniyle, Poland sendromunun hafif formu olarak değerlendirildi. Birinci olgunun kendisi ve ikinci olgunun ailesi yapılacak işlemler hakkında bilgilendirildi ve bilgilendirilmiş yazılı onamları alındı.

TARTIŞMA

İlk olarak 1841'de tanımlanan Poland sendromu nadir görülen doğuştan bir hastalıktır.^[6] Çoğunlukla sporadik olmakla birlikte ailesel olgular da bildirilmiştir.^[7] İnsidansı genellikle 30.000 doğumda bir olarak belirtilmektedir. Bizim olgularımızın ailesinde akraba evliliği yoktu ve ailede başka Poland sendromlu olguya rastlanmadı. Yapılan çalışmalarda Poland sendromlu olguların %55.5-60'ının erkek olduğu ve genel olarak erkeklerde kadınlara oranla üç kat



Şekil 2. Sağ el 2, 3. ve 4. orta falankslar kısa ve distal interfalangeal eklemlerin fleksiyon hareketi kısıtlı (symphalangism) bulundu.



Şekil 3. Toraks bilgisayarlı tomografide, sağ pektoralis majör kası yokluğu dışında kaburgalar ve iç organlar normal görülmekte.

daha sık görüldüğü, vücudun sağ tarafının sol taraftan üç kez daha fazla etkilendiği bildirilmiştir.^[6,8-10] Etyopatogenezi tam açıklığa kavuşmamış olmasına rağmen, intrauterin dönemde pektoralis majör kasının azalmış kanlanmasına bağlı olarak geliştiği düşünülmektedir.^[1,6,11] Fakat bazı olgu bildirimlerinde damarsal hipoplaziyi destekleyecek bulguların olmaması, bu hastalığın patogenezinde başka faktörlerin de sorumlu olabileceğini göstermektedir.^[10]



Şekil 4. Sağ pektoralis kasının yokluğu ve anterior aksiler çizginin öne doğru belirginleştiği görülmekte.

Poland sendromunda, pektoral kas yokluğu dışında çeşitli doku ve organ anomalileri de eşlik etmektedir. Bunların en başında da aynı taraf kolda hipoplazik radius veya ulna, oligodaktili, sindaktili, parmak yokluğu gibi iskelet sistemi anomalileri gelmektedir.^[6,8,11] Ayrıca toraks ve vertebra anomalileri de görülebilmektedir.^[12-14] Göğüste; kaburga, klavikula ve sternum anomalileri, pektus ekskavatum (kunduracı göğüsü) ve pektus karinatum (güvercin göğüsü) bunların bazılarıdır.^[9] Yine spinal kolonda; skolyoz ve hemivertebra görülen olgular da bildirilmiştir.^[5,9] Poland sendromuna eşlik eden el anomalileri ile ilgili Al-Qattan^[9] bir sınıflama yayınlamıştır. Bu sınıflamada; tip 1'de eller tamamen normal, tip 2'de etkilenmiş taraftaki el diğer tarafa göre daha küçük fakat klinik ve radyolojik anomali yoktur. Tip 3'te simbrakidaktili vardır, tip 4'te ise parmakların bazıları yoktur. Tip 5'de tüm parmakların yokluğu veya fonksiyonsuz rudimenter parmaklar, tip 6'da buna ek olarak metakarpların rudimenter oluşu ve tip 7'de ise fokomeli vardır.^[1,9] Bizim olgularımıza baktığımız da ise; çekilen grafilerde skapula ve vertebra anomalilerine rastlanmadı. Erişkin hastamızda, aynı taraf elde orta falankslarda kısalık ve daha önce klinikte veya literatürde bildirilen Poland sendromlu olgularda rastlamadığımız interfalangeal eklem ankilozu (symphalangism) vardı. Eklem ankilozunun direkt radyografideki derecelendirilmesi şu şekilde yapılmaktadır. Evre 1'de (fibröz symphalangism), eklemde hafif eklem aralığı daralması vardır. Evre 2'de (kıkırdaklı symphalangism), eklem aralığında sadece yarık görülmektedir. Evre 3'de (kemikli symphalangism), eklem aralığı



Şekil 5. Direkt göğüs grafisinde akciğer parankimi ve kalp yerleşimi normal olup, kaburgalarda ve sternumda belirgin yapısal anomali görülmemekte.

tamamen kapanmıştır.^[15] Bizim hastamızın el grafiğinde DİF eklemlerinde hafif eklem aralığı daralması olup evre 1'e uymaktaydı. Çocuk olguda ise sağ tarafta pektoral kas yokluğu dışında herhangi bir iskelet anomalisi saptanmadı.

Poland sendromunda ekstremite fonksiyonlarını şu şekilde değerlendirmemiz mümkündür. Pektoralis majör kası kolun fleksiyon, adduksiyon ve iç rotasyon hareketlerinde görev almaktadır. Bu açıdan kolun adduksiyon ve iç rotasyonunu bu kas olmadan gerçekleştirmek çok daha zor olacaktır. Fakat latissimus dorsi ve teres majör kasları bu işlevlerin gerçekleşmesine yardım ettiklerinden ekstra kas eksikliğini kompanse etmek mümkün olabilir. Yine de bazı olgularda kolun bu hareketlerini gerçekleştirmek neredeyse imkansız olabilmektedir. Ayrıca, aynı taraf kolda hipoplazik radius veya ulna, oligodaktili, sindaktili, parmak yokluğu gibi nedenlerle üst ekstremite eklem hareketlerinde kısıtlılıklar ve fonksiyon kayıpları görülebilmektedir.^[9] Bizim olgularımızda pektoral kasın yokluğu kuvvet kaybı ve fonksiyon bozukluğuna neden olmamıştı. Erişkin olgumuzda ise parmaklarda DİF ankilozuna bağlı fleksiyon kayıpları vardı.

Poland sendromlu olguların bir kısmına meme başı anomalileri de (hipoplazi, aplazi veya içe dönük meme başı) eşlik etmektedir.^[1] Bizim olgularımızda ise meme başlarında bir değişiklik yoktu. Poland sendromunda doğuştan kalp hastalıklarının özellikle de dekstrokaridin eşlik edebileceği bilinmektedir. Poland sendromlu 122 hastanın tarandığı bir çalışmada 20 olguda (%14) dekstrokardi saptanmıştır. Dekstrokardili bu hastaların tamamında sol tarafta pektoral kas yokluğu ve kol tutulumu ile kaburga yokluğu saptanmıştır. Bu durum sol toraks boşluğunun daralması nedeni ile kalbin sağ tarafta yerleşimli olmasıyla açıklanmıştır.^[16,17] Fraser ve ark.^[18] ise, Poland sendromu ve dekstrokardi birlikteliğini %16 bulmuşlardır. Sağ tarafın etkilendiği olgularda dekstrokardi olmaması ise bu hipotezi destekleyen önemli bir bulgudur. Bizim hastalarımızda da dekstrokardi saptanmaması, sağ taraf tutulumu ile açıklanabilir. Bu hastalarda dekstrokardi dışında kardiyak anomaliler de görülebildiğinden ekokardiyografi ile değerlendirilmesi önerilmektedir.^[1] Hastaların çoğunda solunum fonksiyonlarının etkilenmediği bilinmesine rağmen bazı olgularda toraks deformitelerine ikincil gelişen solunum sıkıntısı veya spirometrik olarak ortaya konabilen maksimum inspiratuar ve ekspiratuar basınç etkilenmesi görülebilmektedir.^[9,19] Ek olarak hastalarda pektoral kasın, kaburgaların ve iç organların yapısı ve varsa anomalilerini saptamak için BT çekilebilir. Erişkin hastamızın toraks BT'sinde sağ pektoral kasın

yokluğu dışında, kaburgalar, akciğer parankimi ve vasküler yapılar normal olarak değerlendirildi.

Poland sendromu ve tümör birlikteliği literatür incelendiğinde genellikle olgu sunumları şeklinde karşımıza çıkmaktadır. Erişkin dönemde özellikle meme, mide, akciğer ve intrakraniyal kanserler ile birlikteliği gösterilmiştir.^[20-23] Lösemi ile birlikteliğinin gösterildiği yayınlar da vardır.^[1,24] Bu açıdan, Poland sendromunun tümörlere predispozan bir faktör olup olmadığı tartışılmakla birlikte, biz Poland sendromlu hastaların onkolojik açıdan yakın takip edilmesi gerektiğini düşünüyoruz.

Poland sendromu tedavisinde, hastanın fonksiyonel ve estetik sorunlarına göre farklı yaklaşımlar söz konusudur ve gerekli olgularda rekonstrüktif cerrahi yapılabilir. Torakstaki deformitelerin yarattığı işlevsel sorunlar öncelikli olarak çözümlenmelidir. Bu amaçla otolog kas transferleri ve kaburga greftleri kullanılmaktadır. Eğer işlevsel bir sorun yoksa hastanın ergenlik döneminde bedensel gelişimini tamamlaması ve kendi bedensel algısının olgunlaşması beklenir. Estetik sorunların çözümü için otojen doku transferi, silikon implantlar veya her iki çözümü bir arada kullanan birden fazla seanslı girişimler önerilebilir.^[3,25] Erişkin hastamızın estetik kaygıları olduğundan elektif rekonstrüktif cerrahi için plastik, rekonstrüktif ve estetik cerrahi kliniğine yönlendirildi. Diğer hastamızın fonksiyonel sorunu olmadığı ve henüz çocukluk döneminde olduğu için aile bilgilendirildi ve takip önerildi.

Sonuç olarak, Poland sendromu nadir görülen bir hastalık olmasına karşın aynı hafta içerisinde gördüğümüz iki olguyu farklı özellikleri ile sunduk. Erişkin olgumuzda aynı taraf el DİF eklemlerinde ankiloz (symphalangism) olması literatürdeki olgulardan farklılığını oluşturmaktadır. Bu sendromda diğer organ anomalilerinin ve tümörlerin de görülebileceği her zaman akılda tutulmalıdır. Tedavi estetik ve işlevsel sorunlara göre farklı cerrahi yöntem ve zamanlamayı gerektirmektedir.

Çıkar çakışması beyanı

Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çakışması olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansman

Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Ergüven M, Malçok M, Çelenk N. Poland sendromu. Göztepe Tıp Dergisi 2011;26:133-6.

2. Bıçakçı Z. Hafif Form Bir Poland Sendromu Olgusu. ADÜ Tıp Fakültesi Dergisi 2010;11:39-42.
3. Hacıevliyagil SS, Gülbaş G, Mutlu LC, Yetkin Ö, Ulutaş H, Günen H. Bir olgu nedeniyle Poland sendromu. İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 2006;13:275-7.
4. Briner V, Thiel G. Hereditary Poland syndrome with megacalycosis of the right kidney. Schweiz Med Wochenschr 1988;118:898-903. [Abstract]
5. Bavincck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Möbius anomalies. Am J Med Genet 1986;23:903-18.
6. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. Ann Thorac Surg 2002;74:2218-25.
7. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th ed. Philadelphia: Saunders; 1997.
8. Effman EL. Chest wall. In: Kuhn JP, Slovis TL, Haller JO, editors. Caffey's Pediatric Diagnostic Imagines. 10th ed. Philadelphia: Mosby; 2004. p. 817-57.
9. Al-Qattan MM. Classification of hand anomalies in Poland's syndrome. Br J Plast Surg 2001;54:132-6.
10. Deveci U, Çivilibal M, Ataoglu E, Eevli M. Poland Sendromu ve izole dekstrocardi birlikteligi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2003;46:50-3.
11. 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]
12. Erol M, Caksen H, Tan O, Atik B, Unal O, Odabaş D. Report of a girl with Klippel-feil syndrome and Poland anomaly. Genet Couns 2004;15:469-72.
13. Hammer SG. Poland sequence: two unusual cases and brief review of the literature. WMJ 1999;98:52-4.
14. Uludag M, Cece H, Incebiyik S, Demirkol A, Karakas E, Akgun K. Scapular winging in Poland syndrome. Clinics (Sao Paulo) 2011;66:929-30.
15. Baek GH, Lee HJ. Classification and surgical treatment of symphalangism in interphalangeal joints of the hand. Clin Orthop Surg 2012;4:58-65.
16. Torre M, Baban A, Buluggiu A, Costanzo S, Bricco L, Lerone M, et al. Dextrocardia in patients with Poland syndrome: phenotypic characterization provides insight into the pathogenesis. J Thorac Cardiovasc Surg 2010;139:1177-82.
17. Beer GM, Kompatscher P, Hergan K. Poland's syndrome and vascular malformations. Br J Plast Surg 1996;49:482-4.
18. Fraser FC, Teebi AS, Walsh S, Pinsky L. Poland sequence with dextrocardia: which comes first? Am J Med Genet 1997;73:194-6.
19. Deniz Ö, Tozkoparan E, Gümüş S, Yıldız Y, Savcı S, Bilgiç H, et al. Poland Sendromu Olgu Sunumu. Tüberküloz ve Toraks Dergisi 2005;53:275-9.
20. Ji J, Zhang S, Shao C, Xu M, Chen S, Lu C, et al. Poland's syndrome complicated with breast cancer: mammographic, ultrasonographic, and computed tomographic findings. Acta Radiol 2008;49:387-90.
21. Kurt Y, Demirbas S, Uluutku AH, Akin ML, Celenk T. Poland's syndrome and gastric cancer: report of a case. Eur J Cancer Prev 2006;15:480-2.
22. Ahn MI, Park SH, Park YH. Poland's syndrome with lung cancer. A case report. Acta Radiol 2000;41:432-4.
23. Elli M, Oğur G, Dağdemir A, Pinarlı G, Ceyhan M, Dağçınar A. Poland syndrome with intracranial germ cell tumor in a child. Pediatr Hematol Oncol 2009;26:150-6.
24. Parikh PM, Karandikar SM, Koppikar S, Pahuja R, Charak BS, Saikia T, et al. Poland's syndrome with acute lymphoblastic leukemia in an adult. Med Pediatr Oncol 1988;16:290-2.
25. Poland tedavi: Bayramiçli M. Poland sendromu. 2011. Available from: URL: <http://www.toraks.org.tr/uploadFiles/book/file/1992011103412-229235.pdf>.