

HAFİF FORM BİR POLAND SENDROMU OLGUSU

Zafer BIÇAKÇI¹

ÖZET

Poland sendromu, başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu, ipsilateral değişken derecelerde üst ekstremité deformiteleri ve göğüs ön duvarının çeşitli malformasyonları ile karakterize konjenital bir sendromdur. İnsidansı yaklaşık olarak 30.000 canlı doğumda bir olan bu sendrom, erkeklerde kadınlara oranla daha fazla görülür. Çoğunlukla vücudun sağ hemitoraksını tutar. Daha önce bildirilen olgular saf Poland sendromu olmayıp, Poland sendromuna ilaveten genellikle farklı oranlarda başka organ anomalileri veya tümörlerle birlikte olan olgulardır. Biz, burada daha önce herhangi bir şikayeti ve hastalığı olmayan sağ hemitoraks'ı hipoplazik görünen ve palpasyonla pektoral kas grubunun hipoplazisi saptanan, magnetik rezonans görüntüleme(MRG)de ise sağda pektoral kas grupları izlenemeyen diğer organlarda anomalisi ve fonksiyon bozukluğu olmayan 'hafif form Poland sendromu' tanısı konulan 13 yaşındaki erkek hastayı sunmayı amaçladık.

Anahtar sözcükler: Poland sendromu, pektoralis major yokluğu, hemitoraks hipoplazisi

A Mild Form Case of Poland Syndrome

SUMMARY

Poland syndrome is a congenital syndrome which is characterized by absence of unilateral pectoralis major muscle, ipsilateral upper extremity deformations and several other anterior chest wall malformations. Its incidence is approximately one in 30 000 delivery and males are affected more than females. Generally right hemithorax affected. Previous reports of Poland syndrome were not pure syndrome, they were generally associated with other organ abnormalities or tumors. We report here in a previously healthy 13 year-old male with right hemithorax hypoplasia and absence of right pectoralis major muscle detected by palpation. Right pectoralis muscles were not seen on his magnetic resonance imaging. He did not display any abnormality or dysfunction of other organs. He was diagnosed as a mild form Poland syndrome.

Key words: Poland syndrome, absence of pectoralis major, hemithorax hypoplasia

Poland sendromu, başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu, ipsilateral değişken derecelerde üst ekstremité deformiteleri ve göğüs ön duvarının çeşitli malformasyonları ile karakterize konjenital bir sendromdur. İnsidansı yaklaşık olarak 30.000 canlı doğumda bir olan bu sendrom, erkeklerde kadınlara oranla daha fazla görülür. Olguların çoğunluğunda vücudun sağ tarafının sola göre daha fazla tutulduğu bildirilmiştir¹⁻⁴. Literatürde bildirilen olgular, Poland sendromuna ilaveten genellikle farklı oranlarda başka organ anomalileri veya tümörlerle birlikte olan olgulardır¹⁻³. Bu nedenle genellikle çocukluk çağında ek anomalisi olan hastalara kolayca tanı konmakta, hafif olgular ise gözden kaçabilmektedir⁴. Literatürde yalnız pektoralis major kas anomalisi(yokluğu) olan bir olguya rastlayamadık. Görünüm bozukluğundan başka bir organ anomalisi ve fonksiyonel bozukluğu olmayan, az görülen, hafif form bir Poland sendromu(İzole pektoralis major kas yokluğu) olgusunu sunmayı amaçladık.

OLGU SUNUMU

Daha önce herhangi bir şikayeti ve hastalığı olmayan 13 yaşındaki erkek hasta sağ göğsündeki şekil bozukluğunu son 20 gün önce fark etmiş. Anne babası akraba olmayan bir ailenin iki çocuğundan birincisi olarak, komplikasyonu olmayan bir

gebelikten sonra doğduğu, gebelikte herhangi bir ilaç veya kimyasal maddeye maruz kalmadığı öğrenildi. Fakat doğum boyu, ağırlık ve baş çevresi öğrenilemedi. Ailede benzer fenotip veya malformasyona sahip hastalar yoktu. Fizik muayenede vücut ağırlığı: 37,5 kg (%10), boyu: 146cm (%10-25), arteryel kan basıncı 110/70 mmHg, nabız 70/dakika ritmik, vücut ısısı 36.5°C ve solunum sayısı 14/dakika olarak ölçüldü. Önden bakıldığında sağ hemitoraks sol hemitoraksa göre belirgin şekilde basıktı (Resim 1). Palpasyonla pektoral kas grubunun yokluğu saptandı. Akciğer grafisi normaldi (Resim 2).



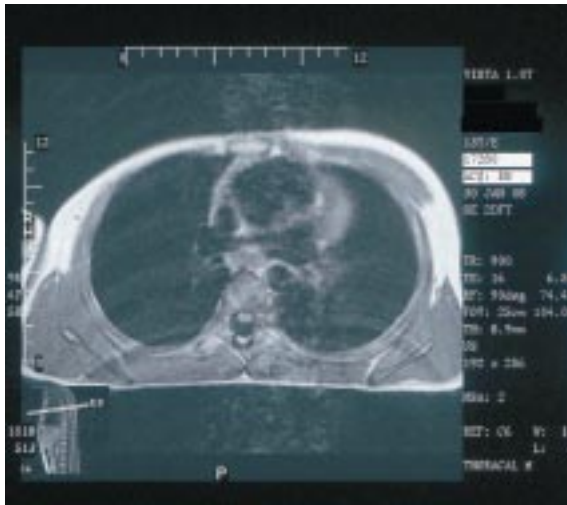
Resim 1. Sağ pektoral kas bölgesinde basıklık ve anterior aksiler çizgi hipoplazisi.

¹Kağas Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, KARS, TÜRKİYE

Magnetik rezonans görüntüleme (MRG) de ise sağda pektoral kas grupları izlenmemiştir (Resim 3). Akciğer parankim ve vasküler yapıları normal olarak gözlemlendi. Batın ve pelvik ultrasonografi (USG)'sinde patolojik bulgu saptanmadı. Üst ekstremiteler ve karotis renkli Doppler USG'de arteriyel/venöz darlık ve yetmezlik bulgusu saptanmadı. Diğer sistem incelemelerinde bir özellik yoktu. Laboratuvar incelemeleri normaldi.



Resim 2. Normal görünümde PA akciğer grafisi.



Resim 3. Aksiyel ve koronal T₁-T₂ ağırlıklı toraks MRG kesitinde sağ pektoralis major kası izlenmemektedir.

TARTIŞMA

Poland sendromu, pektoralis major kasının sternokostal bölümünün tek taraflı yokluğu ve aynı taraftaki elin diğer ele göre küçük olması, etkilenmiş göğüs duvarı ve ipsilateral üst ekstremitenin kas, kemik ve damar yapısında çeşitli deformite ve malformasyonlara ilaveten kalp ve diğer iç organ malformasyonlarının da birlikte bulunabildiği sendrom şeklinde tanımlanmıştır^{1,2,5,9}.

Farklı bildirilerde, Poland sendromu insidansının 1:7.000 ile 1:100.000 arasında olduğu bildirilmekle birlikte, genel olarak 30.000 canlı doğumda bir rastlandığı kabul edilir^{1,2,5}. Poland sendromunun nedeni bilinmemektedir. Olguların çoğu sporadiktir^{1,2,7}. Fakat az sayıda da olsa ailevi olgular bildirilmiştir^{10,11}. Buna karşılık bir çalışmada, tek yumurta ikizlerinden birisinin Poland sendromu, diğerinin normal olduğu saptanmış ve genetik geçişin olmadığını ileri sürülmüştür³. Hastamızın soy geçmişi ayrıntılı olarak incelendi ve ailenin diğer bireylerinde Poland sendromu bulgusuna rastlanmadı.

Nedeni aydınlatılmamış olmakla birlikte, bir çalışmada Poland sendromlu olguların %55,5'nin, yine başka bir çalışmada %60'ının erkek olduğu ve genel olarak Poland sendromu erkeklerde kadınlara oranla üç kat daha sık görüldüğü, vücudun sağ tarafının sol taraftan üç kez daha fazla etkilendiği bildirilmiştir^{1,5,6,12}. Olgumuzun cinsiyeti erkekti ve vücudun sağ tarafı tutulmuştu.

Bir başka çalışmada ise Poland sendromu ve dekstrocardi birlikteliğini 16 bildiri tarayarak incelenmiş ve sol tarafı etkilenmiş 26 hastanın %23'ünde dekstrocardi bulunduğunu, sağ tarafı etkilenmiş 48 hastanın hiçbirinde bulunmadığını saptamışlardır. Poland sendromunda çok yüksek oranda görülmesi dekstrocardinin Poland kompleksinin bir parçası olabileceğini düşündürmektedir^{12,13}. Bizim olgumuzda da sağ taraf tutulmuştu ve yapılan telekardiyografik, ekokardiyografik ve MRG incelemelerde herhangi bir kardiyak anomali veya izole dekstrocardi saptanmadı.

Poland sendromlu olguların bir kısmında meme başı anomalileri (hipoplazik veya yokluğu), aynı taraf kolda hipoplazi ve aplazi, sindaktili, brakidaktili, parmak veya kosta yokluğu gibi iskelet sistemi anomalileri (vertebra, skapula, sternum ve ayak), kalp, böbrek anomalileri veya Möbius sendromunun bir parçası olarak, pektoralis majör anomalisine sıklıkla değişik oranlarda eşlik ettiği bildirilmektedir^{1,6,7,14,15}. Anomalilerin klinik belirti veya bulguları kadar, anatomik malformasyonun boyutu da anlamlı bir şekilde değişiklikler gösterir. Hastaların hemen hemen hepsinin pektoralis major kasının sternokostal başı kayıptır ve çoğu hastanın pektoralis minör kası yoktur. Meme tutulum derecesi hafif hipomastia'dan amastia'ya kadar değişir. Pek çoğunda tamamen normal bir göğüs kafesi olmasına rağmen, kostaları etilenen hastaların çoğunda göğüs kafesi üzerinde en

az bir çöküklük vardır. El tutulumu hastaların yarısından daha fazlasında yoktur^{5,16,17}. Kardiak inversiyon olmaksızın dekstrokaridisi olan Poland sendromlu hastaların oranı yaklaşık %6'dır¹³. Buna karşılık Poland sendromunun hafif formları ağır formlarından daha sık görülür ve seyrek olarak gözden kaçabilir. Bu nedenle bir memenin veya anterior aksiler çizginin hipoplazisi bu sendromun tek belirtisi olabilir⁴. Olgumuzun, sağ tarafında pektoralis major kası yoktu ve anterior aksiler çizgisi hipoplazikti. Hafif form Poland sendromu olarak kabul ettiğimiz olgumuzda aynı taraf kostalarda, elde, parmaklarda veya diğer organlarda herhangi bir anormallikler yoktu ve meme başı normaldi.

Bu sendromun patofizyolojisi, halen tam olarak açıklanamasa da, değişik varsayımlar ileri sürülmektedir. En çok kabul gören hipoteze göre intrauterin dönemde üst ekstremiteler gebeliğin altıncı-yedinci haftalarında göğüs duvarından tomurcuklanırken değişik teratojenik faktörlerin etkisiyle oluşan mutasyonlar sonucu brakiosefalik arteryel yapılarda malformasyon ya da spazm gelişerek kan akımı azalır. Subklavian arter kan akımının bozulması üst ekstremiteler zedelenmesine, internal torasik arterin etkilenmesi pektoralis majör kası, meme ve diğer toraks duvarı yapılarının zedelenmesine yol açtığı bildirilmiştir^{2,18,19}. Başka bir hipoteze göre ise intrauterin gelişmenin 3. ve 4. haftalarında mezodermin lateral plak göçünün bozulması nedeniyle parenkimal malformasyonların oluştuğu bildirilmektedir²⁰. Bizim olgumuzda bilgisayarlı toraks tomografisinde akciğer parankim ve vasküler yapıları normal olarak değerlendirildi. Bu sonuçlar Poland sendromunun etyopatogenezinde damarsal nedenler dışında farklı faktörlerin de bulunduğunu düşündürmektedir. Hastamızda pektoral kas yokluğu güç kaybı ve fonksiyon bozukluğuna yol açmıyordu.

Pubmed'e Poland sendromu ve tümör şeklinde girildiğinde 1982'den beri 36 makaleye rastlanmaktadır. Bu makaleler, genellikle olgu sunumları şeklinde olmakla birlikte başta meme tümörleri olmak üzere çeşitli organlarda değişik türde tümör olgularıdır. Bu durum (Poland sendromu ve tümör birlikteliği), Poland sendromuyla toplumdaki normal tümör insidans'ının tesadüfen birlikteliği mi yoksa Poland sendromunun tümörelere predispozan bir faktör mü olduğu tartışılmakla birlikte, Poland sendromu olan hastalarda onkolojik açıdan uyanık olmak gerektiği belirtilmektedir⁵. Bu nedenle Poland sendromu olan hastaların onkolojik açıdan yakın takip edilmesi gerektiği kanaatindeyiz.

Sonuç olarak literatürde bildirilen olgular, Poland sendromuna ilaveten genellikle farklı oranlarda başka organ anomalileri veya tümörlerle birlikte olan olgulardır. Bu nedenle genellikle çocukluk çağında ek anomalisi olan hastalara kolayca tanı konmakta, hafif olgular ise gözden kaçabilmektedir. Görünüm bozukluğundan başka bir

organ anomalisi ve fonksiyonel bozukluğu olmayan, az görülen, hafif form bir Poland sendromu (İzole pektoralis major kas yokluğu) olgusunu sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Effman EL. Chest wall. In: Kuhn JP, Slovis TL, Haller JO, editors. Caffey's pediatric diagnostic imagines. 10th ed.:Mosby,Philadelphia, 2004:817-57.
2. Slezak R, Sasiadek M. Poland's syndrome. Pol Merkuriusz Lek 2000;9:568-71.
3. Stevens DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. J Pediatr Orthop 2000;20:392-5.
4. Perez-Aznar JM, Urbano J, Garcia LE, Quevedo MP, Ferrer VL. Breast and pectoralis muscle hypoplasia. A mild degree of Poland's syndrome. Acta Radiol 1996;37:759-62.
5. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. Ann Thorac Surg 2002;74:2218-25.
6. Al-Qattan MM. Classification of hand anomalies in Poland's syndrome. Br J Plast Surg 2001;54:132-6.
7. Cetin II, Aktaş D, Tunçbilek E. Ipsilateral foot and contralateral hand anomalies in a patient with Poland-Moebius syndrome. Eur J Med Genet. 2005;48:183-7.
8. 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.
9. Urschel HC Jr. Poland syndrome. Semin Thorac Cardiovasc Surg 2009;21:89-94.
10. Darian VB, Argenta LC, Pasyk KA. Familial Poland's syndrome. Ann Plast Surg 1989;23:531-7.
11. Shalev SA, Hall JG. Poland anomaly--report of an unusual family. Am J Med Genet A 2003;118:180-3.
12. Deveci U, Çivilibal M, Ataoğlu E, Elevli M. Poland Sendromu ve izole dekstrokaridi birlikteliği. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2003;46:50-3.
13. Fraser FC, Teebi AS, Walsh S, Pinky L. Poland sequence with dextrocardia: Which comes first? Am J Med Genet 1997;73:194-6.
14. Lasko D, Thompson WR, Buckner DM, Sola JE. Titanium mesh prosthesis repair of symptomatic Poland syndrome in a premature infant. J Pediatr Surg 2008;43:234-7.
15. Bozaykut A, İpek İÖ, Atay E, Ünver O. Poland-Moebius sendromu: olgu sunumu. Türk Pediatri Arşivi 2004;39:178-80.
16. Küçükyılmaz M, Hepgül G, Cihan A. Menapoz sonrası meme taramasında rastlantısal saptanan bir Poland Sendromu olgusu. Endokrinolojide Diyalog 2008;5:208-11.
17. Bulak H, Oral S. Poland Sendromu (olgu sunumu). Türkiye Klinikleri Cerrahi Dergisi 2003;8:175-8.
18. Bavinck 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.
19. Beer GM, Kompatscher P, Hergan K. Poland's syndrome and vascular malformations. Br J Plast Surg 1996;49:482-4.
20. Bamforth JS, 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.

YAZIŖMA ADRESİ

*Yrd. Doç. Dr. Zafer BIÇAKÇI
Kafkas Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Saęlıęı ve
Hastalıkları AD, KARS, TÜRKİYE*

E-Posta : zaferbicakci@yahoo.com.tr
Telefon : 0.474.2127915

Geliş Tarihi : 01.07.2009
Kabul Tarihi :27.08.2009