

Síndrome de Poland: anomalía congénita poco frecuente, reporte de caso

Poland syndrome: rare congenital anomaly, clinical case report

Síndrome de Poland: anomalía congênita rara, relato de caso

Cristiam Morales¹, Sergio Bedoya²

Resumen

Introducción: el síndrome de Poland consiste en una malformación torácica, secundario a la agenesia o hipoplasia de músculo pectoral mayor; puede estar asociado a otras alteraciones osteomusculares, cutáneas, urogenitales o cardíacas, con una herencia autosómica dominante (OMIM 173800). Su incidencia varía de 1 cada 30.000 a 100.000 nacidos vivos, predominantemente en hombres y compromiso del lado derecho, con una patogenia desconocida.

Caso clínico: se describe el caso de un neonato que presentó asimetría torácica, pezón descendido y pérdida de continuidad de arcos costales, con sospecha de condición respiratoria, pero sin signos de dificultad respiratoria, se descartaron otras malformaciones y se confirmó adecuada integridad y funcionalidad pulmonar.

Conclusiones: el síndrome de Poland es una afección rara a nivel global, con diferentes malformaciones a nivel del tórax o extremidades, incluso otros órganos como corazón, vías urinarias o biliares. El diagnóstico es clínico, conocer las principales características clínicas que acompañan la agenesia o hipoplasia del pectoral mayor como determinante para el diagnóstico, con o sin afectación de extremidades o del tórax, facilita el diagnóstico.

Palabras clave: Síndrome de Poland
Enfermedades Musculoesqueléticas

Summary

Introduction: the Poland syndrome, a thoracic malformation secondary to agenesis or hypoplasia of the pectoralis major muscle, might be linked to other musculoskeletal, cutaneous, urogenital or cardiac disorders, with an autosomal dominant inheritance (OMIM 173800). Its incidence varies from 1 in 30,000 to 100,000 live births, predominantly in men and right-sided involvement, with an unknown pathogenesis.

Case: we describe the case of a newborn who presented thoracic asymmetry, lowered nipple and loss of continuity of costal arches, with suspected respiratory condition, but did not show signs of respiratory difficulty, other malformations were ruled out and adequate lung integrity and functionality were confirmed.

Conclusions: Poland syndrome is a rare condition worldwide, with different malformations in the thorax or extremities, including other organs such as the heart, urinary tract or biliary tract. The

1. Médico. Cirujano pediátrico: Clínica SOMER. Rionegro. Antioquia. Colombia.
2. Residente Pediatría. Corporación Universitaria Remington. Medellín. Colombia.
Trabajo inédito.
Declaramos no tener conflictos de intereses.
Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.
Fecha recibido: 15 octubre 2024.
Fecha aprobado: 7 abril 2025.

diagnosis is clinical, knowing the main clinical characteristics that accompany the agenesis or hypoplasia of the pectoralis major muscle as a determinant for the diagnosis, with or without involvement of the extremities or thorax, facilitates the diagnosis.

Key words: Poland Syndrome
Musculoskeletal Diseases

Resumo

Introdução: a síndrome de Poland consiste em uma malformação torácica, secundária à agenesia ou hipoplasia do músculo peitoral maior, podendo estar associada a outras alterações osteomusculares, cutâneas, urogenitais ou cardíacas, com herança autossômica dominante (OMIM 173800). Sua incidência varia de 1 a cada 30.000 a 100.000 nascidos vivos, predominantemente em homens e com comprometimento do lado direito, com patogenia desconhecida.

Caso Clínico: descreve-se o caso de um neonato que apresentou assimetria torácica, mamilo descendido e perda de continuidade de arcos costais, com suspeita de condição respiratória, mas sem sinais de dificuldade respiratória. Outras malformações foram descartadas, e a adequada integridade e funcionalidade pulmonar foram confirmadas.

Conclusão: a síndrome de Poland é uma condição rara em nível global, com diferentes malformações no tórax ou extremidades, incluindo outros órgãos como coração, vias urinárias ou biliares. O diagnóstico é clínico. Conhecer as principais características clínicas que acompanham a agenesia ou hipoplasia do peitoral maior, como determinante para o diagnóstico, com ou sem afetação de extremidades ou do tórax, facilita o diagnóstico.

Palavras chave: Síndrome de Poland
Doenças Musculoesqueléticas

Introducción

El síndrome de Poland es una anomalía congénita de la pared torácica, de fenotipo variable, consistente en agenesia o hipoplasia de músculo pectoral mayor unilateral, con mayor frecuencia derecho, pero ésta puede presentarse de forma bilateral en menor proporción, acompañarse de afectación de otras estructuras del tórax, como arcos costales u otros músculos, y con afectación de otros órganos o segmentos corporales⁽¹⁻³⁾.

La incidencia aproximada es de 1 por cada 30.000 nacidos vivos, pero es variable: 1 en 7.000 - 10.000 en España, 1 en 17.000 en Japón, 1 en 100.000 en Francia⁽⁴⁻⁶⁾; sin estadísticas en Colombia, con dos reportes de casos en los años 2012 y 2021^(7,8). La relación hombre/mujer entre 4:1 y una afectación del hemicuerpo derecho en el 75% de los casos^(4,5).

Las anomalías de la pared torácica pueden presentarse con compromiso muscular, alteraciones osteocartilaginosas, como hipoplasia o aplasia de arcos costales, afecciones del esternón o depresión de la pared torácica⁽⁵⁾. La afección de las extremidades, comprometiendo brazo, antebrazo o mano⁽⁹⁾, las cuales pueden ser múltiples y variadas, siendo más frecuente braquidactilia por braquimesofalangia y la sindactilia respetando el pulgar^(3,4).

Caso clínico

Neonato a término, masculino, parto por cesárea, con adaptación neonatal espontánea, Apgar 7-9, logrando metas de saturación, se encontró asimetría en la expansión del hemitórax derecho, un apéndice que protruye del tórax, pezón descendido y ausencia de continuidad de arcos costales quinto y sexto, sin requerimientos de



Figura 1. Radiografía de tórax: elevación del hemidiafragma derecho. No hay alteración del parénquima pulmonar. Disminución del volumen pulmonar derecho.

oxígeno ni signos de dificultad respiratoria, se traslada a unidad de cuidados intensivos neonatales para estudios complementarios, inicialmente radiografía de tórax (Figura 1).

Se realizaron estudios ecográficos de cerebro, corazón, vías urinarias y abdominal dentro de límites de normalidad, cirujano pediátrico describe: tórax con asimetría, atrofia del hemitórax derecho, no se palpan algunos cuerpos costales y presenta una masa blanda en la piel de pedículo estrecho que se extrae fácilmente (Figura 2), sin evidencia de alteraciones a nivel de manos, con impresión, diagnóstica: sospecha de síndrome de Poland, sin indicación quirúrgica, ecografía de tórax y pleura con movilidad diafragmática normal, sin signos de engrosamiento pleural, sin derrame pleural. En TAC de tórax se describe: elevación del hemidiafragma derecho con disminución del volumen del pulmón derecho, además, acortamiento de los arcos costales derechos del primero al sexto.

Paciente con buena evolución, cuatro días de es-

tancia hospitalaria desde el nacimiento, se consideró alta hospitalaria con orden de valoración ambulatoria por genética.

Discusión

Actualmente se desconoce la etiología, planteándose diferentes teorías teniendo en cuenta componente genético, disrupción vascular durante la embriogénesis y exposición teratogénica (infecciones virales durante la gestación, cigarrillo o medicamentos)⁽⁵⁾. El componente genético se encuentra en dos tipos: fenotipo mosaico para presentación de casos familiares y mutaciones somáticas durante el desarrollo, explicando los casos aislados⁽¹⁰⁾. Su presentación más frecuente es de forma aislada, pero puede asociarse a otros síndromes como Moebius, Klippel o Pierre⁽⁹⁾. En cuanto a la patogenia, la teoría más aceptada, consecuencia de interrupción del suministro de la arteria subclavia, entre la sexta y la séptima semana embrionaria, en la que se da remodelación de arcos aórticos, antes del origen de la arteria torácica pero después de la formación de las arterias vertebrales^(5,10).

El diagnóstico es clínico al identificar las malformaciones torácicas, principalmente encontramos ausencia o hipoplasia de otros músculos del tórax (pectoral mayor o menor, serrato anterior, deltoides o dorsal ancho); buscar alteraciones en extremidades, pueden no estar presentes y no son las únicas asociadas, también osteoarticulares: agenesia o hipoplasia de arcos costales, *pectum carinatum* o *excavatum*, hipoplasia de la clavícula; anomalía de la mama, areola o pezón, compromiso de los miembros superiores como elevación congénita de la escápula por ausencia de la parte superior del serrato anterior (anormalidad de Sprengel), sinostosis radiocubital o fusiones vertebrales⁽¹⁰⁾, y descripciones de dextrocardia, anomalías genitourinarias o hepatobiliares⁽³⁾.

Se describe una clasificación de tres tipos refiriendo las anomalías más frecuentes que acompañan el defecto en el músculo pectoral. Tipo 1 o mínimo: defecto pectoral aislado; tipo 2 o parciales: defecto músculo pectoral con A: anomalía de las extremidades, o B: con anomalía de las costillas, y tipo 3 o completa: defecto pectoral asociado de alteración de los miembros superiores y las costillas⁽⁹⁾. El paciente descrito en caso clínico se puede clasificar en tipo 2B por la presencia de alteraciones a nivel del hemitórax derecho, con asimetría torácica evidente clínica y radiológicamente, la afectación por acortamiento de arcos costales 1, 2, 3, 4, 5 y 6, areola hipoplásica, sin afectación de extremidades, se descartó compromiso cardíaco, urinario y hepatobiliar. Sin indicación de tratamiento quirúrgico para corregir deformidad to-



Figura 2. 1. Asimetría del hemitórax derecho con depresión. 2. Placa areola-mamilar derecho descendido y apéndice blanda.

rácica, pero con necesidad de seguimiento durante la infancia y la pubertad^(1,3).

Conclusiones

El síndrome de Poland es una afección rara a nivel global, con diferentes malformaciones a nivel del tórax o extremidades, inclusive otros órganos como corazón, vías urinarias o biliares. El diagnóstico es clínico, conocer las principales características clínicas que acompañan la agenesia o hipoplasia del pectoral mayor como determinante para el diagnóstico, con o sin afectación de extremidades o del tórax, facilita la valoración.

Agradecimientos

A los padres del paciente que autorizaron la presentación del caso.

Referencias bibliográficas

1. Meléndez F, Monroy S, Serrano S, Lizcano E. Características por imagen del Síndrome de Poland: presentación de un caso. *Rev Col Radiol* 2015; 26(2):4220-2.
2. Benzalim M, Berghalout L, Elfakir S, Jalal H. Syndrome de Poland: à propos d'un cas et revue de la littérature. *Pan Afr Med*

J 2017; 26:12. doi: 10.11604/pamj.2017.26.12.11222.

3. Chanel L, Chichery A, Grolleau J, Chavoin J. Síndrome de Poland. En: *Enciclopedia Médico-Quirúrgica - Cirugía Plástica Reparadora y Estética* 2017; 25(1):1-12.
4. Buckwalter J, Shah A. Presentation and Treatment of Poland Anomaly. *Hand (N Y)* 2016; 11(4):389-95. doi: 10.1177/1558944716647355.
5. Cingel V, Bohac M, Mestanov V, Zabojsnikova L, Varga I. Poland syndrome: from embryological basis to plastic surgery. *Surg Radiol Anat* 2013; 35(8):639-46. doi: 10.1007/s00276-013-1083-7.
6. Marmesat A, Cabal A. Síndrome de Poland: a propósito de un caso. *SEMERGEN* 2020; 46(1):e7-8. doi: 10.1016/j.semerg.2019.10.004.
7. Urbina J, Cañas K, Quiroga A, Sanclemente D, Lora L. Secuencia de Moebius-Poland. *Pediatría* 2022; 54(Supl 1):18-21.
8. Ahmad M, Silvera C, Hamdan M. Moebius-Poland syndrome: A case report. *Salud Baranquilla* 2012; 28(1):171-7.
9. Romanini M, Calevo M, Puliti A, Vaccari C, Valle M, Senes F, et al. Poland syndrome: a proposed classification system and perspectives on diagnosis and treatment. *Semin Pediatr Surg* 2018; 27(3):189-99. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2018.05.
10. Baldelli I, Baccarani A, Barone C, Bedeschi F, Bianca S, Calabrese O, et al. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). *Orphanet J Rare Dis* 2020; 15(1):201. doi: 10.1186/s13023-020-01481-x.

Correspondencia: Dr. Sergio Bedoya.

Correo electrónico:

sergio.bedoya.5052@miremington.edu.co

Disponibilidad de datos

El conjunto de datos que apoya los resultados de este estudio NO se encuentra disponible en repositorios de acceso libre.

Contribución de los autores

Cristiam Morales, Sergio Bedoya: concepción, diseño, ejecución, análisis, interpretación de los resultados, redacción, revisión crítica y aprobación de versión final del manuscrito.

Cristiam Morales, ORCID 0000-0001-5046-9091.

Sergio Bedoya, ORCID 0009-0003-2613-2175.