

Recibido: 30/07/2024

Aceptado: 10/12/2024

¹ Profesor investigador, Universidad Cooperativa de Colombia. Mg. en Genética humana. <http://orcid.org/0000-0003-1196-3956>. enarbulaver@gmail.com.

² Estudiante de medicina. Semillero de Genética Biomédica, Universidad Cooperativa de Colombia. <http://orcid.org/0009-0004-4418-4929>. Vanessa. hernandezva@campusucc.edu.co.

DOI: <https://doi.org/10.18041/2390-0512/biociencias.2.11943>

Resumen

La agnesia unilateral de pectorales se conoce como la anomalía de Poland y se caracteriza por ausencia unilateral del músculo pectoral menor y ausencia parcial del pectoral mayor. Puede asociarse con alteraciones del pezón, sindactilia, simbraquidactilia, amastia, hipoplasia de tejido celular subcutáneo, agnesia renal unilateral y dextrocardia. La etiología aceptada son alteraciones vasculares durante la diferenciación de las subclavias. El paciente de este estudio es una adolescente de 16 años, que consultó por asimetría del desarrollo mamario, sin antecedentes de consanguinidad y sin exposición a teratógenos. El examen físico mostró facie normal, hipoplasia del hemitórax izquierdo y de mama, con pezón y areola desplazados hacia la región axilar (Tanner II) y braquidactilia del índice izquierdo, la mama derecha expresaba Tanner V. La radiografía de tórax evidenció hemitórax izquierdo traslúcido; adicionalmente, el cariotipo se reportó como 46, XX. Con el diagnóstico de síndrome de Poland se realizó asesoramiento genético y psicológico familiar con remisión a cirugía plástica.

Palabras clave: síndrome de Poland, sindactilia, músculo pectoral, simbraquidactilia, hemitórax.

Abstract

Unilateral pectoralis agenesis is known as Poland's anomaly and is characterized by unilateral absence of the pectoralis minor muscle and partial absence of the pectoralis major muscle, and can be associated with nipple abnormalities, syndactyly, symbrachydactyly, amastia, subcutaneous cellular tissue hypoplasia, unilateral renal agenesis and dextrocardia. The accepted etiology is vascular alterations during subclavian differentiation. Our patient is a 16-year-old adolescent, who consulted for asymmetry of breast development, with no history of consanguinity and no exposure to teratogens. Physical examination showed normal facie, hypoplasia of the left hemithorax and breast, with nipple and areola displaced towards the axillary region (Tanner II) and brachydactyly of the left index finger; the right breast expressed Tanner V. Chest X-ray showed translucent left hemithorax, and the karyotype was reported as 46, XX. With the diagnosis of Poland syndrome, genetic and family psychological counseling was performed with referral for plastic surgery.

Keywords: Poland Syndrome; Syndactyly; Pectoral muscle; Simbrachydactyly; Hemithorax.

Open Access



Introducción

La anomalía de Poland (OMIM173800) la describió Alfred Poland en 1841 en un informe de la necropsia de un joven con pectorales izquierdos aplásicos y simbraquidactilia del mismo lado; sin embargo, fue Lallemand quien lo reportó por primera vez en 1826 (1). Este síndrome se caracteriza por la ausencia unilateral congénita del músculo pectoral menor y la pérdida parcial del músculo pectoral mayor (generalmente en su porción esternocostal). Otros signos asociados son agenesia o desplazamiento del pezón, asociado con alteraciones digitales como sindactilia, braquidactilia, simbraquidactilia y disminución del miembro superior ipsilateral. También se puede presentar tórax excavado, amastia, carencia de vello axilar, hipoplasia de tejido celular subcutáneo, agenesia renal unilateral y dextrocardia (2, 3).

La incidencia del síndrome de Poland se estima en 1/30.000 nacimientos vivos (4). En los casos familiares se ha reportado uniformidad entre los sexos y en la lateralidad (derecha o izquierda). En los esporádicos, los varones están más afectados, con predominio del lado derecho, y en las mujeres no hay predominio del lado (2).

Su etiología no está definida; no obstante, la hipótesis más aceptada es la interrupción del flujo sanguíneo de la arteria subclavia durante la sexta semana de gestación o alteraciones en la irrigación de la región pectoral y estructuras vecinas en la cuarta semana, que es cuando se da la diferenciación de las arterias subclavias, para dar origen a las arterias que irrigan la región anterior del tórax, del abdomen, del miembro superior y de los tejidos adyacentes (3, 5). El misoprostol y la cocaína se han descrito como factores relacionados con las alteraciones intermitentes de la irrigación, así como ciertos genes en casos familiares con fenotipo autosómico dominante y penetrancia reducida, relacionados con los locus 13q12.2 y 1p22, y mutaciones en los genes PLXND1 y REV3L (6); pero en general, este síndrome se considera un evento aislado.

En algunas ocasiones puede manifestarse junto a otras patologías, como el síndrome de Moebius en un 15 %, caracterizado por parálisis facial y ausencia de movimientos oculares externos por alteración de los pares craneales IV y VII; y el síndrome de Klippel-Feil, que consiste en la segmentación de la columna cervical ocasionando cuello corto, inserción baja del cabello y cuello ancho con disminución de movimientos cervicales (2, 3).

La anomalía de Poland, también conocida como secuencia de Poland, se presenta con ausencia del pectoral menor y la ausencia parcial del pectoral mayor en la cabeza esternal, con ausencia o desplazamiento del pezón y la areola. También pueden presentarse anomalías digitales en el lado afectado, como sindactilia y braquidactilia. La naturaleza desfigurante de las anomalías representa un problema estético, en especial en las mujeres por el desarrollo asimétrico del pecho y la amastia (1, 6). El objetivo de este reporte de caso es presentar el proceso diagnóstico, la conducta clínica, el tratamiento quirúrgico y psicológico; adicionalmente, la clasificación que sustenta los criterios diagnósticos de esta anomalía.

Caso clínico

Adolescente de 16 años, que consulta por marcada asimetría de su desarrollo mamario. Producto del primer embarazo de padres sanos, en edad adecuada para la reproducción, sin antecedentes de consanguinidad o endogamia y sin exposición a teratógenos. No hay antecedentes familiares de genopatías o enfermedades cromosómicas. Parto a término, presentó desde el nacimiento menor desarrollo de la región pectoral izquierda, sólo visible con observación detallada. En la etapa puberal se hace evidente su marcada asimetría, especialmente el desarrollo mamario.

Examen físico

Mostró facie normal, tórax asimétrico con hipoplasia de la región pectoral izquierda, asimetría mamaria por hipoplasia de mama, pezón y areola del lado izquierdo desplazados hacia la región axilar, correspondiendo a un Tanner II. La mama derecha presenta un Tanner V (figura 1). En la mano del mismo lado afectado se observa braquidactilia del dedo índice, con hipoplasia de falanges del mismo dedo (figura 2).

Diagnóstico

En primera instancia, la anomalía de Poland es un diagnóstico clínico. Actualmente se utiliza la tomografía computarizada para evaluar la hipoplasia muscular, las anomalías óseas, como el pectus excavatum o carinatum, con mejor precisión y otorga información a los cirujanos plásticos para el procedimiento quirúrgico (7). Este caso es una secuencia o síndrome de Poland (SP) con base en los hallazgos característicos de la patología. Como prueba complementaria se realizó una radiografía de tórax que mostró un hemitórax traslúcido por falta de tejido celular subcutáneo en región pectoral izquierda y tejidos adyacentes, confirmando el diagnóstico (figura 3). Con esta imagen se investiga una posible agenesia costal. También sirve como diagnóstico diferencial cuando no se presentan síntomas cardiovasculares y como parte del estudio para la intervención quirúrgica (8). Un estudio cromosómico con tinción homogénea reporta complemento cromosómico 46, XX (figura 4). Por su parte, una ecografía renal y de vías urinarias descartó la ausencia o agenesia del riñón izquierdo y alteraciones de las vías urinarias. Con el diagnóstico de síndrome de Poland se ofrece asesoramiento genético familiar y asesoría psicológica. Para la anomalía de Poland en hombres los tratamientos quirúrgicos dependen de las necesidades (9). En las mujeres, el apoyo de la cirugía plástica y reconstructiva con un manejo estético adecuado tiene un buen pronóstico. El tratamiento recomendado para la hipoplasia mamaria es la reconstrucción estética con prótesis e injertos de grasa, en la edad adulta, una vez se haya terminado el desarrollo puberal, por lo que se debe remitir a valoración por cirugía plástica (1, 10).

Discusión

La etiología para este síndrome no está definida, la principal hipótesis tiene que ver con alteraciones vasculares durante la diferenciación de las subclavias en la quinta semana de gestación, con la posible participación de factores ambientales (3, 5). También se han descrito mutaciones génicas, la gravedad del fenotipo depende del momento de la mutación (6, 11). Generalmente, el SP se presenta en forma aislada, pero se han descrito asociaciones con el síndrome de Moebius y Klippel-Feil (6, 7), lo cual sugiere la participación de varios genes. Se ha observado la recurrencia familiar en el 10 %, con diferentes patrones de herencia. En dos pacientes gemelos monocigotos se encontró la delección 11q12.3 en forma heterocigota y los genes de este loci están implicados en el crecimiento, la diferenciación celular, la apoptosis y la vía de señalización HRAS (11). Por lo general, los cariotipos del SP son normales y las mutaciones en los casos esporádicos son nuevas. La sintomatología básica de esta anomalía es la ausencia del pectoral menor y la pérdida parcial del pectoral mayor en su porción esternocostal, con o sin anomalías en manos y digitales ipsilaterales. Sin embargo, se han descrito otras anomalías como las cutáneas y glandulares, las osteocartilaginosas y cardíacas como la dextrocardia (12, 13). Las anomalías cutáneas y glandulares se presentan como una piel fina con grasa subcutánea ausente y glándulas hipoplásicas. Por la variedad de síntomas también se llama secuencia y síndrome de Poland. Con respecto al tratamiento, el impacto de la deformidad y la función es bajo, excepto en la mujer, porque la asimetría torácica causa un impacto psicológico alto y la posterior amastia tiene otras repercusiones en la lactancia. Las implicaciones psicológicas y psicosociales son de importante consideración y se han descrito tratamientos como el implante mamario, implantes de elastómeros de silicona, expansión de la piel, colgajo pediculado del dorsal ancho, reconstrucción ósea torácica y el lipomodelado mamario con buenos resultados (1, 10, 14). Así mismo, se han definido clasificaciones del fenotipo en el SP. En la propuesta realizada por Romanini MV et al. (11), con base en 245 pacientes, de los cuales 66,3 % eran hombres y 33,7 % mujeres, las expresiones clínicas se resumen de la siguiente manera: el 44 % tenía agenesia completa y el 55,9 % agenesia parcial del pectoral mayor, el 94,1 % presentó hipoplasia o agenesia del pectoral menor, el 67,1 % tenía el pezón afectado y todas las mujeres presentaron hipoplasia o ausencia de la mama, que se manifestó después de la telarquia (hubo un caso de SP bilateral), se presentó agenesia costal sin articulación esternal en el 16,3 % y el 20 % presentó costilla deformada con articulación esternal, siendo la segunda y tercera costillas las más afectadas. Las anomalías de los miembros superiores se observaron en el 56 % de los pacientes, el pectus excavatum en el 10,3 %, el pectus carinatum en el 8,6 %, las desviaciones de la columna en el 24,7 %, las malformaciones renales en el 5,1 % y la dextrocardia en el 10 %. Las dextrocardias se asociaron con la agenesia de dos costillas izquierdas. La clasificación de Romanini et al. se observa en la tabla 1. Con base en esta tabla, el SP del paciente en estudio corresponde al tipo 2 a. En la revisión bibliográfica se encontraron dos casos de SP (2), niñas de 12 y 9 años que consultaron por hipoplasia de la mama derecha. Una de ellas había presentado sindactilia de la mano derecha corregida quirúrgicamente (lo más probable cutánea). El caso de estudio

presentaba hipoplasia de la mama izquierda con braquidactilia del índice izquierdo. En esta misma referencia se menciona que en las mujeres no hay preferencia del lado afectado, pero que en los hombres el lado más afectado es el derecho. Un estudio retrospectivo (15), en una unidad de cirugía plástica pediátrica de Barcelona (España) señala que desde 1988 se intervino quirúrgicamente a 39 mujeres, de las cuales 37 (95,8 %) tenían afectado el lado derecho. Con estos datos se puede afirmar que el SP del lado izquierdo es una expresión rara.

Conclusiones

La anomalía de Poland es la ausencia del músculo pectoral menor con ausencia parcial del pectoral mayor. Adicionalmente, se presentan alteraciones digitales y del miembro ipsilateral, alteraciones costales, tórax excavado, amastia, carencia de vello axilar, hipoplasia de tejido celular subcutáneo, agenesia renal unilateral y dextrocardia, cuyas expresiones varían entre los afectados. La hipótesis etiología más aceptada son alteraciones en la irrigación de la región pectoral y estructuras vecinas durante la diferenciación de las arterias subclavias. El diagnóstico es clínico, pero son necesarios exámenes complementarios como radiografía de tórax y tomografía axial computarizada. El tratamiento comprende asesoría genética, apoyo psicológico y cirugía plástica reconstructora.

Conflicto de intereses

Los autores no tienen conflicto de intereses que declarar.

Referencias

1. Delay E, La Marca S, Guerid S. Correction de la déformation thoracomammaire du syndrome de Poland. *AnnChirPlastEsthet*. 2016 Oct;61(5):652-664. French. Doi:10.1016/j.anplas.2016.07.011. Epub 2016 Aug 24. PMID: 27567946.
2. Almánzar R. Anomalía de Poland, a propósito de dos casos. *Ciencia y Salud [Internet]*. 22 de noviembre de 2019 [citado 25 de noviembre de 2019];3(3):65-8. DOI: <https://doi.org/10.22206/cysa.2019.v3i3.pp65-68>. Disponible en <https://revistas.intec.edu.do/index.php/cisa/article/view/1537>.
3. Ruiz-Botero F, Quintana-Peña V, Pachajoa H. Secuencia de Poland, de las bases embriológicas a la práctica clínica. *Revista Cubana de Pediatría*, 2015, 87(2), 241-246.
4. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312015000200011&lng=es&tlng=pt75312015000200011&lng=es&tlng=pt.

5. Chavoin JP, Facchini F, Schirmer C, Chanell, Grolleau JL, Leyx P, Chaput B. Mama-tórax Síndrome de Poland. EMC - Cirugía Plástica Reparadora y Estética. Vol. 31(2), diciembre 2023, Pages 1-9. [https://doi.org/10.1016/S1634-143\(23\)48510-X](https://doi.org/10.1016/S1634-143(23)48510-X).
6. 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 Apr;23(4):903-18. Doi: 10.1002/ajmg.1320230405. PMID: 3008556.
7. Urbiña Villarraga JA, Cañas Cantillo KP, Quiroga Rey A, Sanclemente Arias DM, Lora Vidal LE. Secuencia de Moebius-Poland. Pediatr. 2021;54(1s): 18-21. DOI: <https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento 1.332>.
8. Benzalim M, Berghalout L, Elfakir S, Jalal H. Syndrome de poland: à propos d'un cas et revue de la litterature [Poland syndrome: about a case and review of the literature]. The Pan African medical journal vol. 26 12. 5 Jan. 2017, doi:10.11604/pamj.2017.26.12.11222.
9. Parenti VG, Liu X, Mehta A, Malireddy R, Sutherlun LA, Pfeifer CM. Imaging findings in Möbius-Poland syndrome. Radiol Case Rep. 2020;15(4):379-381. Doi: 10.1016/j.radcr.2020.01.002.
10. Essobiyou TB, Labou KA, Kouevi-Koko TE, Cedric Diendere PR, Dosseh ED. Poland syndrome: Fortuitous discovery of a familial case in Togo. International Journal of Surgery Case Reports 106 (2023) 108281. <https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2023.108281>.
11. Chanel L, Chichery A, Grolleau JL, Chavoin JP. Síndrome de Poland, EMC Cirugía Plástica Reparadora y Estética, 2017;25(1): 1-12. Doi: [https://doi.org/10.1016/S1634-2143\(17\) 83746-8](https://doi.org/10.1016/S1634-2143(17) 83746-8).
12. Romanini MV, Calevo MG, Puliti A, Vaccari C, Valle M, Senes F, Torre M. Poland syndrome: A proposed classification system and perspectives on diagnosis and treatment. Semin Pediatr Surg. 2018 Jun;27(3):189-199. Doi: 10.1053/j.sempedsurg.2018.05.007. Epub 2018 Jun 8. PMID: 30078491.
13. Afzal I, Rahman S, Syed F, Hai O, Zeltser R, Makaryus AN. Transient Ischemic Attack in a Patient with Poland Syndrome With Dextrocardia. Cureus. 2023 Apr 27;15(4):e38185. Doi: 10.7759/cureus.38185. PMID: 37252545; PMCID: PMC10220516.
14. Akshay Bafna DM, Varun Deokate DM. Percutaneous atrial septal defect closure in a case of Poland syndrome with dextrocardia. AsiaIntervention 2022;8 (1):56-57. Disponible en <https://www.asiaintervention.org/article/percutaneous-atrial-septal-defect-closure-in-a-case-of-poland-syndrome-with-dextrocardia>.

15. García-Wenninger M, Sandoval-Pérez J, Aldana-Ubilus C. Reconstrucción mamaria en Síndrome de Poland Severo. Cir. parag. [Internet]. 2020 Dic [citado 2024 Ene 20]; 44(3): 39-40. Disponible en: http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2307-04202020000300039&lng=es. <https://doi.org/10.18004/sopaci.2020.diciembre.39>.
16. Manzano Surroca M, Parri F, Tarrado X. Poland Sequence: Retrospective Analysis of 66 Cases. Annals of plastic surgery vol. 82,5 (2019): 499-511. doi:10.1097/SAP.0000000000001772.



Figura 1. Adolescente de 16 años con asimetría mamaria e hipoplasia de mama izquierda.

Fuente: Archivo clínico propiedad del primer autor.



Figura 2. Adolescente de 16 años con braquidactilia de dedo índice izquierdo.

Fuente: Archivo clínico propiedad del primer autor.



Figura 3. Rx de tórax en el que se observa la falta de densidad en la región pectoral izquierda por ausencia de tejidos blandos.

Fuente: Archivo clínico propiedad del primer autor.

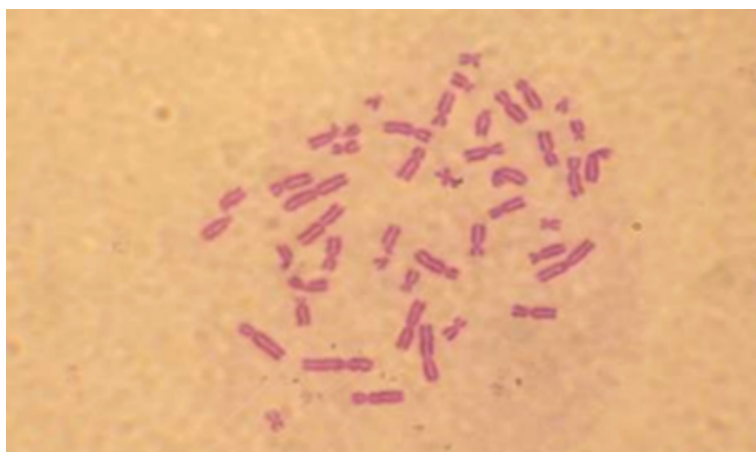


Figura 4. Complemento cromosómico 46 XX.

Fuente: Archivo clínico propiedad del primer autor.

Tabla 1. Clasificación del síndrome de Poland

Tipo	Forma o variante	Descripción
1	Forma mínima	Defecto aislado del músculo pectoral
2	Formas parciales	Defecto del músculo pectoral asociado con una anomalía de las costillas o de las extremidades superiores
2 a	Variante de miembro superior	Anomalías de los miembros superiores sin anomalías de las costillas
2 b	Variante torácica	Anomalías de las costillas sin anomalías de las extremidades superiores
3	Forma completa	Defecto del músculo pectoral asociado con anomalías de las extremidades superiores y de las costillas.

Fuente: elaboración propia a partir de Romanini *et al.* (11).