

POSTĘPOWANIE Z NOWORODKIEM Z ZESPOŁEM POLANDA – OPIS PRZYPADKU

MANAGEMENT OF A NEWBORN WITH POLAND SYNDROME – A CASE REPORT

Magdalena Góral^{1,2}, Dorota Paluszyńska¹, Barbara Królak–Olejnik¹

STRESZCZENIE

Zespół Poland, opisywany także jako anomalia Poland, to wrodzony zespół anatomicznych wad rozwojowych, którego etiopatogenezę wiąże się z mutacjami i zaburzeniami w rozwoju tętnicy podobojczykowej na różnych etapach stadium embrionalnego [1, 2, 3, 4]. Nieodłączny jego element stanowi hipoplazja bądź aplazja mięśnia piersiowego większego (pectoralis major) [3]. Obserwuje się także inne, w zdecydowanej większości ipsilateralne, a zatem dotyczące tej samej połowy ciała, wady w zakresie anatomii klatki piersiowej oraz kończyny górnej [5]. Relatywnie niska częstość występowania opisywanego zespołu, oscylująca wokół wartości 1:30 000 urodzeń, może generować dylematy w zakresie doboru optymalnej ścieżki diagnostycznej i terapeutycznej u pacjentów w okresie noworodkowym [1]. Przedstawiony przypadek kliniczny prezentuje schemat postępowania, uwzględniający współpracę specjalistów w zakresie różnych dziedzin medycyny.

SŁOWA KLUCZOWE: zespół Poland, mięsień piersiowy większy, dextrokardia, implant mięśniowy

ABSTRACT

The Poland syndrome, also described as the Poland anomaly, is a congenital syndrome of various anatomical malformations. Its etiopathogenesis is associated with multiple mutations and disorders in the development of the subclavian artery at various stages of the embryogenesis [1, 2, 3, 4]. An integral, crucial element of the Poland syndrome is a hypoplasia or aplasia of the pectoralis major muscle [3]. Other, mostly ipsilateral, so affecting the same half of the body, anatomical aberrations of the chest and the upper limb, are also observed [5]. The relatively low incidence of this syndrome, oscillating around 1:30,000 births, may create a dilemma when choosing the optimal diagnostic and therapeutic path in the neonatal period [1]. The clinical case presented aims to clarify certain patterns of conduct, taking into account the cooperation between specialists in various branches of medicine.

KEY WORDS: Poland syndrome, pectoralis major, dextrocardia, muscle implant

WSTĘP

Zespół Poland jest rzadkim wrodzonym zespołem anatomicznych wad rozwojowych występujących z częstością około 1:30 000 urodzeń [1]. Integralną jego częścią jest niedorozwój struktur mięśniowych klatki piersiowej; w każdym przypadku opisuje się anomalie w zakresie mięśnia piersiowego większego. Nierzadko u pacjentów stwierdza się także nieprawidłowości w budowie kończyny górnej i patologie w zakresie narządów wewnętrznych [1, 4].

OPIS PRZYPADKU

Informacje ogólne

Prezentowany przez nas opis przypadku dotyczy noworodka płci męskiej urodzonego siłami natury, w 38+6/7 hbd tygodniu ciąży z masą 3320 g (64 centyl), ocenionego odpowiednio po 1/3/5/10 minucie na 5/7/7/8 pkt wg skali Apgar. Noworodek urodzony w stanie średnim, z normokardią, pojedynczymi oddechami, wiotki, z sinicą, mało reaktywny. Umieszczony

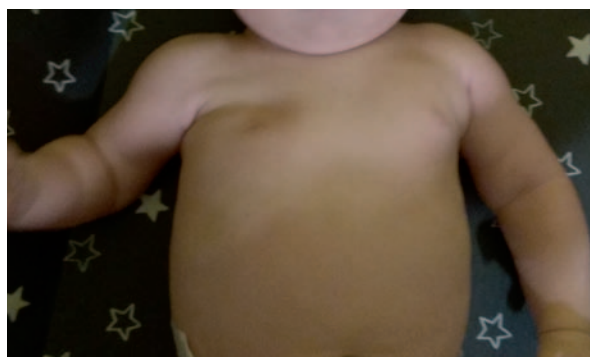
na stanowisku noworodkowym, wymagał stabilizacji okresu adaptacji; stymulacji receptorów skórnych, odśluzowania, rozprężenia płuc za pomocą resuscytatora 21% tlenem, przez 1 min wentylacji max 30% tlenem, monitorowania parametrów życiowych. W kolejnych minutach następowała stabilizacja stanu ogólnego. W gazometrii pępowinowej pH 7,07; pCO₂ 46,9; pO₂ 20,5; BE -16,5; Lac 13,9. Noworodek w trakcie hospitalizacji wymagał obserwacji z monitorowaniem parametrów życiowych rozważano możliwość zastosowania hipotermii terapeutycznej. W kontrolnej gazometrii znaczna poprawa parametrów niedotlenienia - pH 7,312; pCO₂ 31,2; pO₂ 47,7; BE -10,5; Lac 13,1; noworodek nie został zakwalifikowany do procedury hipotermii terapeutycznej. W badaniu fizykalnym uwagę zwróciła znaczna asymetria klatki piersiowej; zmniejszony wymiar przednio – tylny po stronie prawej. Dodatkowo, obniżenie położenia sutka prawego o 1,5 centymetra w stosunku do strony lewej i zapadanie się klatki piersiowej podczas oddychania w obszarze linii środkowo–obojczykowej prawej (fot. 1, 2).

¹ Katedra i Klinika Neonatologii Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu, Uniwersytecki Szpital Kliniczny

² SKN Neonatologii Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu, Katedra i Klinika Neonatologii

Adres do korespondencji: Dorota Paluszyńska, Katedra i Klinika Neonatologii Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu, Uniwersytecki Szpital Kliniczny im. Jana Mikulicza-Radeckiego, Borowska 213, 50-556 Wrocław, tel. 71 733 15 02, e-mail: dorota.paluszynska@umw.edu.pl

Fot. 1, 2. Fotografie odpowiednio w 4 tygodniu oraz 5 miesiącu życia. W badaniu fizykalnym znaczna asymetria klatki piersiowej wraz z obniżeniem położenia sutka prawego o 1,5 centymetra w stosunku do strony lewej i zapadnięcie klatki piersiowej w obszarze linii środkowo-obojęzkowej prawej.



Postępowanie diagnostyczne

Diagnostykę rozpoczęto od badania ultrasonograficznego mięśni klatki piersiowej.

W literaturze nie widnieją jednoznaczne kryteria rozpoznania zespołu Polanda [3]. Wyniki badania USG korelowały jednak z typowym obrazem klinicznym tego schorzenia, co pozwoliło na postawienie rozpoznania. Potwierdzono aplazję bądź znacznego stopnia hipoplazję mięśnia piersiowego większego prawego. Wykonane zdjęcie RTG klatki piersiowej nie ujawniło żadnych nieprawidłowości w zakresie budowy anatomicznej struktur kostnych ani tkanki płuc. Uwidoczniono dwanaście par żeber, bez jakichkolwiek cech urazów i złamań (fot. 3).

Wdrożono u pacjenta postępowanie rehabilitacyjne oraz zalecono wykonanie zdjęcia rentgenowskiego całego kręgosłupa po osiągnięciu kolejnych kroków milowych w rozwoju ruchowym.

Dalsza diagnostyka dotyczyła układu krążenia. Wskazuje się bowiem na częstsze niż w populacji ogólnej występowanie w tej grupie pacjentów destrukardii [1].

Oba izolowane stany są w populacji bardzo rzadkie, dlatego prawostronne położenie serca jest przez niektórych klasyfikowane jako jedna z manifestacji zespołu Polanda [1, 8].

Statystyki wskazują, że destrukardia współistnieje raczej z lewostronnym niedorozwojem mięśnia piersiowego większego a nie hipoplazją mięśnia piersiowego

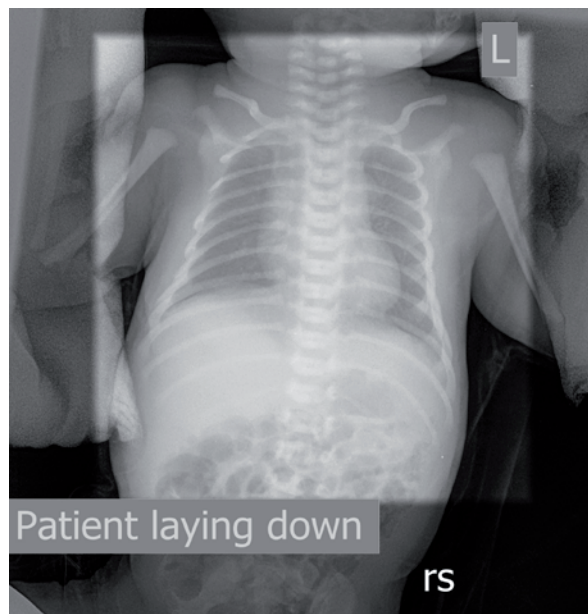
prawego, która wystąpiła u naszego pacjenta [8]. Tę zależność potwierdziło badanie USG klatki piersiowej, które wykluczyło jakiekolwiek anomalie położenia. Podobnie wykonane EKG oraz ECHO serca, w których nie wykryto żadnych nieprawidłowości w budowie ani funkcji narządu.

W diagnostyce zespołu Polanda, w badaniu narządów jamy brzusznej, ważne jest zwrócenie uwagi na obraz nerek. Nie prezentuje on u naszego pacjenta żadnych patologii. Obie nerki położone prawidłowo, o odpowiedniej wielkości, bez złożeń i cech zastoju moczu. Niedorozwój, agenezja nerek czy guzy w obrębie tego narządu nie należą może do najbardziej typowych cech zespołu, lecz wskazuje się na pewną korelację między nimi [2, 4, 7, 9]. USG jamy brzusznej pozwoliło także wykluczyć odwrócenie trzewi; inną ekstremalnie rzadką anatomiczną wadę, która według niektórych źródeł, występuje u pacjentów z zespołem Polanda statystycznie częściej niż w populacji ogólnej [4].

Po zakończeniu procesu diagnostycznego, pacjenta, w stanie ogólnym dobrym, wypisano do domu w 10. dobie życia. Dodatkowe zalecenia dotyczyły dalszej, specjalistycznej opieki ortopedycznej, konsultacji chirurgicznej w Poradni Chirurgii Dziecięcej, jak również konsultacji rehabilitacyjnej oraz genetycznej.

Zdecydowana większość wad składających się na obraz kliniczny zespołu Polanda wynika najprawdopodobniej z mutacji de novo, do których dochodzi na różnych etapach embriogenezy [2]. Fakt ten nie wyklucza jednak możliwości rodzinnego występowania tego zespołu [3]. Wśród 190 pacjentów z zespołem Polanda, opisanych przez zespół z Pediatrycznego Szpitala Gaslini w Genui w 2011 roku, rodzinne wystąpienie tego zespołu stwierdzono w 4,2%

Fot. 3. Zdjęcie RTG klatki piersiowej z okresu noworodkowego pacjenta z zespołem Polanda niewykazujące nieprawidłowości w zakresie szkieletu i narządów wewnętrznych.



przypadków[12]. Dalsza obserwacja naszego pacjenta w poradni genetycznej wydaje się być zatem uzasadniona. Objawy wymieniane w zespole Polanda są opisywane również w innych jednostkach chorobowych takich jak zespół Kippel – Feil, Parry – Romberg, ichtioza sprzężona z chromosomem X czy choroba Sprengla [2, 4]. Jednostronna hipoplazja mięśnia piersiowego większego wraz z deformacjami dotyczącymi obu kończyn górnych opisywana jest także w 15% przypadków pacjentów z zespołem Möbiusa [4].

Interesujące jest pytanie kiedy i czy w każdym przypadku zespołu Polanda należy przeprowadzić chirurgiczną korekcję wady. Na podstawie konsultacji chirurgicznej wykonanej u naszego pacjenta, zalecono w pierwsze lata życia dziecka regularną, intensywną fizjoterapię oraz szczegółowe monitorowanie rozwoju motoryki u dziecka. Jednocześnie poinformowano rodziców o możliwości chirurgicznej korekcji wady klatki piersiowej w dalszym terminie najwcześniej po zakończeniu okresu wzrastania dziecka. Decyzję o operacji polegającej na wszczępieniu implantu mięśniowego podejmuje się, kierując się przede wszystkim wskazaniami kosmetycznymi (fot. 4).

Obecnie, pięcioletni pacjent rozwija się prawidłowo, pozostaje pod stałą opieką fizjoterapeutów. Monitorowana jest przede wszystkim postawa dziecka, bowiem brak mięśnia piersiowego skutkuje większym zaangażowaniem innych jednostek mięśniowych, co w efekcie zwiększa ryzyko wystąpienia u pacjenta patologicznych skrzywień kręgosłupa (fot. 5).

OMÓWIENIE

Na podstawie dostępnych danych przypadek naszego pacjenta prezentuje stosunkowo łagodny fenotyp zespołu Polanda, w którym wady w budowie anatomicznej ograniczają się jedynie do hipoplazji mięśnia piersiowego większego [1]. Dysfunkcją mięśnia po stronie prawej jest typowa dla płci męskiej, u której sam zespół występuje częściej aniżeli wśród pacjentów płci żeńskiej [1, 4, 6]. Nie istnieje jednolita klasyfikacja wyodrębniająca podtypy zespołu [1, 2, 7].

Wiadomo jednak, iż manifestacje kliniczne u poszczególnych pacjentów cechują się dużym polimorfizmem [1, 2, 6]. Różnorodność ta widoczna jest przede wszystkim w zakresie budowy klatki piersiowej oraz kończyny górnej [7]. Anomalie dotyczyć mogą między innymi sąsiedniego mięśnia piersiowego mniejszego [4]. Manifestują się także w nieprawidłowym położeniu lub braku sutka, hipoplazji piersi, agenezji bądź hipoplazji żeber oraz zaburzeniach budowy mostka [1, 2]. Klatka piersiowa może przyjmować cechy klatki lejkowatej lub kurzej (pectus excavatum, pectus carinatum) [1]. Rozpoznanie zespołu nie zawsze jest oczywiste. W diagnostyce różnicowej, zależnie od przypadku, uwzględnia się asymetrię klatki piersiowej wynikającą ze znacznej skoliozy piersiowego odcinka kręgosłupa, anomalii w budowie elementów kostnych; żeber, mostka czy stanu po przebytych urazach. Rozważa się także izolowany niedorozwój samego gruczołu piersiowego

Fot. 4. Klatka piersiowa pacjenta w 5. roku życia; prawostronna hipoplazja mięśnia piersiowego prawego wraz z obniżeniem sutka prawego.



Fot. 5. Pacjent stojący tyłem; widoczna niewielka asymetria w ułożeniu łopatek.



lub jednostronne wrodzone i nabyte wady przepony. Innymi stanami prowadzącymi do atrofii tkanek miękkich tej okolicy może być twardzina układowa i ograniczona skóra, jak również lipoatrofia [3].

Zdarza się, iż nieprawidłowości w obrębie klatki piersiowej są na tyle zaawansowane, że doprowadzają do upośledzenia czynności oddechowej. Opisywane są przypadki samoistnej odmy opłucnowej, które są efektem zaburzeń w rozwoju tkanki płuc i opłucnej [11]. Obserwowane w okresie adaptacyjnym u naszego pacjenta zaburzenia oddychania z podwyższonymi

parametrami niedotlenienia w badaniu gazometrycznym, ich szybka normalizacja wskazuje raczej na okołoporodowe niedotlenienie, wynikające prawdopodobnie z przedłużającego się porodu, a nie z wady anatomicznej klatki piersiowej noworodka.

Częstą manifestacją zespołu Poland są wady anatomiczne w zakresie kończyny górnej [3]. Obserwuje się skrócenie kończyny, wady budowy palców ręki, włącznie z ektrodaktylią, wielorakimi odmianami syndaktylii i brachydaktylii, rzadziej synostozy w obrębie dystalnych oraz proksymalnych połączeń promiennowo-łokciowych czy wrodzone wysokie ustawienie łopatki [1, 7]. W analizowanym przypadku, na podstawie diagnostyki obrazowej oraz konsultacji specjalistycznych, nie stwierdzono u dziecka dodatkowych wad anatomicznych czy zaburzeń funkcjonowania narządów wewnętrznych.

U dorosłych pacjentów z zespołem Poland w podjęciu decyzji o poddaniu się korekcji chirurgicznej, rozstrzygające znaczenie mają kwestie estetyczne. Wady anatomiczne występujące w tym zespole bardzo rzadko bowiem upośledzają codzienną aktywność fizyczną pacjenta [3, 4]. W przypadku pacjentów neonatologicznych należy jednak w każdym przypadku zaplanować indywidualną opiekę wielospecjalistyczną, uwzględniającą rodzaj anomalii oraz stan kliniczny dziecka [1]. Wskazania dotyczące metod oraz czasu ewentualnego leczenia chirurgicznego zależą od wydolności oddechowej pacjenta, w izolowanym niedorozwoju mięśnia piersiowego większego czy agenezji pojedynczych żeber, przy braku niepokojących objawów nie zaleca się wczesnej interwencji [1, 3, 10]. Dostępne metody korekcji wady, takie jak wszczepienie implantów czy płatów skórno-mięśniowych są zalecane po zakończeniu okresu wzrastania dziecka [1, 10]. W przypadku innych towarzyszących deformacji klatki piersiowej, szczególnie u pacjentów pediatrycznych, ze względu na elastyczność chrząstnych przyczepów oraz podatność żeber, często sięga się po metody zachowawcze. Urządzenia typu „vacuum bell” w leczeniu klatki lejkowatej czy dynamiczne systemy kompresyjne w przypadku klatki kurzej wydają się być w wielu przypadkach skutecznymi rozwiązaniami [1, 3].

Niektóre nieprawidłowości związane z omawianym zespołem pozostają niemożliwe do wykrycia w dzieciństwie, dotyczą bowiem późniejszych okresów życia. Znana jest zależność między występowaniem wad i zespołów genetycznych a zwiększoną częstotliwością nowotworzenia. Jednoznaczna korelacja w przypadku zespołu Poland nie została jasno określona, jednak w populacji tych pacjentów statystycznie częściej obserwuje się rozwój białaczek, chłoniaków oraz nowotworów głowy, szyi, piersi czy płuc [2, 9]. Związek wystąpienia raka piersi z zespołem Poland opisano w ponad 20 przypadkach klinicznych. Co warto podkreślić, u każdego z tych pacjentów proces nowotworowy obejmuje gruczoł po stronie hipoplazycznego mięśnia piersiowego większego i nie w pełni rozwiniętego sutka [13].

PODSUMOWANIE

Różne manifestacje kliniczne zespołu Poland wymagają zapewnienia każdemu pacjentowi wielokierunkowej opieki medycznej [3]. Pozostaje pytanie czy w każdym przypadku podejrzenia tego zespołu należy wykonać tak szeroką i różnorodną diagnostykę. Nasz pacjent urodził się w ośrodku III stopnia referencyjności, w którym takie postępowanie było możliwe. Przeprowadzona przez nas diagnostyka jest zgodna z wytycznymi opublikowanymi w 2020 roku w Orphanet Journal of Rare Diseases, dotyczącymi diagnozowania i leczenia pacjentów z zespołem Poland. Przedstawione postępowanie pozwala wykryć wady anatomiczne układu mięśniowo-szkieletowego oraz zaburzenia w obrębie narządów wewnętrznych, które mogą znacząco utrudniać rozwój i codzienne funkcjonowanie dotkniętych chorobą osób [3].

Wykorzystując analizowany przypadek, podkreślamy także konieczność pozostawiania pacjentów neonatologicznych pod stałą kontrolą specjalistów z zakresu wielu dziedzin medycyny, w tym ortopedii, chirurgii dziecięcej i fizjoterapii, bo tylko taka współpraca decyduje o skutecznym postępowaniu terapeutycznym.

PIŚMIENNICTWO

1. Romanini MV, Calevo MG, Puliti A i wsp. Poland syndrome: A proposed classification system and perspectives on diagnosis and treatment. *Seminars in Pediatric Surgery* 2018, 27(3),189–199.
2. Hashim EAA, Quek BH, Chandran SA narrative review of Poland's syndrome: theories of its genesis, evolution and its diagnosis and treatment. *Translational Pediatrics* 2021, 10(4), 1008–1019.
3. Baldelli I, Baccarani A, Barone C i wsp. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2020, 15(1).
4. Vazimia A, Cohen, PR. Poland's Syndrome: A Concise Review of the Clinical Features Highlighting Associated Dermatologic Manifestations. *American Journal of Clinical Dermatology* 2015, 16(4),295–301.
5. Baban A, Torre M, Bianca S i wsp. Poland syndrome with bilateral features: Case description with review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2009, 149A(7),1597–1602.
6. Tafti D, Cecava ND. Poland Syndrome. *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing 2023, PMID: 30335292.
7. Baas M, Burger EB, Sneyders D i wsp. Controversies in Poland Syndrome: Alternative Diagnoses in Patients With Congenital Pectoral Muscle Deficiency. *The Journal of Hand Surgery* 2018, 43(2),186.e1–186.e16.
8. Corella Aznar EG, Ayerza Casas A, Palanca Arias D i wsp. Cardiac dextroposition associated to Poland syndrome. *Medicina Clínica* 2021, 156(3),151–152.
9. Mojallal A, La Marca S, Shipkov C i wsp. Poland Syndrome and Breast Tumor: A Case Report and Review of the Literature. *Aesthetic Surgery Journal* 2012, 32(1),77–83.
10. Moir CR, Johnson CH. Poland's syndrome. *Seminars in Pediatric Surgery* 2008, 17(3), 161–166.
11. Afonso M, Alfaro T, CemlynJones J. Poland syndrome and pneumothorax: the compelling evidence of an association. *Pulmonology* 2018, 24(5),316–317.
12. Baban A, Torre M, Costanzo S i wsp. Familial Poland anomaly revisited. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2011, 158A(1),140–149.
13. Huang Y, Pang H, Jin S I wsp. Clinical characteristics of Poland's syndrome associated with breast cancer: Two case reports and a literature review. *Journal of Cancer Research and Therapeutics* 2018, 14:1665-9.

Data przyjęcia pracy - 1.10.2024

Data akceptacji - 30.10.2024