

Poland sendromu (olgu sunumu)

Ömer DENİZ¹, Ergun TOZKOPARAN¹, Seyfettin GÜMÜŞ¹, Yavuz YILDIZ²,
Sema SAVCI³, Hayati BİLGİÇ¹, Kudret EKİZ¹, Necmettin DEMİRCİ¹

¹ Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı,

² Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Spor Hekimliği Anabilim Dalı,

³ Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksek Okulu, Ankara.

ÖZET

Poland sendromu başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu ile karakterize, konjenital bir sendromdur. İnsidansı yaklaşık olarak 30.000 canlı doğumda birdir. Bu çalışmada Poland sendromlu 20 yaşında erkek olgu klinik ve laboratuvar özellikleriyle sunulmaktadır. Olgunun sağ pektoralis kasları yokluğuna ek olarak sağ el parmaklarında kısalık ve ikinci üçüncü parmaklar arasında sindaktilisi vardı. Bunların dışında eşlik eden başka bir anomalisi yoktu. Cybex dinamometresi ile sağ omuz addüksiyon ve abdüksiyonunda kuvvet kaybı saptandı. Ayrıca maksimal inspiratuar ve ekspiratuar basınçlarda da beklenen değerlere göre düşüklük saptandı.

Anahtar Kelimeler: Poland sendromu, pektoralis kasi, kuvvet, maksimal inspiratuar basınç (MIP), maksimal ekspiratuar basınç (MEP).

SUMMARY

Poland syndrome (a case report)

Deniz O, Tozkoparan E, Gumus S, Yildiz Y, Savci S, Bilgic H, Ekiz K, Demirci N

Department of Chest Diseases, GATA, Ankara, Turkey.

Poland syndrome is characterized with unilateral absence of pectoralis major muscle. Its incidence is one in 30000 live births. A 20 years old case with Poland syndrome is presented together with its clinical and laboratory features in this study. The case had anomaly of shortness of right hand fingers and syndactily between second and third fingers in addition to absence of right pectoralis muscle group. There was not another associated anomaly except aforementioned ones. Strength loss in abduction and adduction of right shoulder was detected with Cybex dynamometer. Furthermore decrease in predicted maximal inspiratory and expiratory pressures was detected.

Key Words: Poland syndrome, pectoralis muscle, strength, maximal inspiratory pressure (MIP), maximal expiratory pressure (MEP).

Poland sendromu, ilk kez 1841 yılında Poland tarafından tanımlanan başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu, ipsilateral değişken derecelerde üst ekstremitelerde deformiteleri ve göğüs ön duvarının çeşitli malformasyonları ile ka-

rakterize konjenital bir sendromdur. İnsidansı yaklaşık olarak 30.000 canlı doğumda bir olan bu sendrom, erkeklerde kadınlara oranla üç kat daha fazla görülür. Olguların çoğunluğunda vücudun sağ tarafının sola göre daha fazla tutuldu-

Yazışma Adresi (Address for Correspondence):

Dr. Ömer DENİZ, Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Etilik, ANKARA - TÜRKİYE
e-mail: odeniz@gata.edu.tr

ğu bildirilmiştir (1-4). Genellikle çocukluk çağında tanı konan bir Poland sendromu olgusu, az görülmesi, erişkin yaşta tanı konulması ve görünüm bozukluğundan başka fonksiyonel bozukluğa da yol açabildiğinin gösterilmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Yirmi yaşında, eforla olan nefes darlığı, sağ el parmaklarında kısalık ve yapışıklık, sağ elde ağrı yakınmaları olan, erkek hasta Eylül 2004 tarihinde merkezimize yatırıldı. Son beş-altı yıldır eforla nefes darlığı oluyormuş. Sağ el parmaklarındaki kısalık ve yapışıklık doğuştan beri varmış fakat son iki aydır ağrı şikayeti olmaya başlamış. Bir paket/yıl sigara öyküsü olan hastanın özgeçmişinde ve soy geçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Fizik muayenede arteriyel kan basıncı 120/65 mmHg, nabız: 70/dakika ritmik, vücut ısısı: 36.5°C ve solunum sayısı: 14/dakika ölçüldü. Önden bakıldığında sağ hemitoraks sol hemitoraksa göre belirgin şekilde basıktı (Resim 1). Palpasyonla pektoral kas grubunun yokluğu saptandı. Sağ el parmaklarında kısalık ve ikinci ve üçüncü parmaklar arasında yapışıklık vardı (Resim 2). Sağ koltuk altı kıllanmasının kolun medial yüzünde bulunduğu gözlemlendi. Akciğer grafisinde sağ akciğer sol akciğere göre daha radyolüsendi ve sağda kot anomalisi izlendi (Resim 3). Sağ el grafisinde ulnar stiloid izlenmezken, karpal ve metakarpal kemikler normaldi. İkinci ve üçüncü parmaklarda sindaktili mevcuttu. İkinci parmak orta ve distal falanksları füzyone ve orta falanks kısaydı. Üçüncü, dördüncü ve



Resim 1. Sağ pektoral kas bölgesinde basıklık.



Resim 2. Sağ el parmaklarında kısalık ve ikinci ve üçüncü parmaklar arasında yapışıklık.

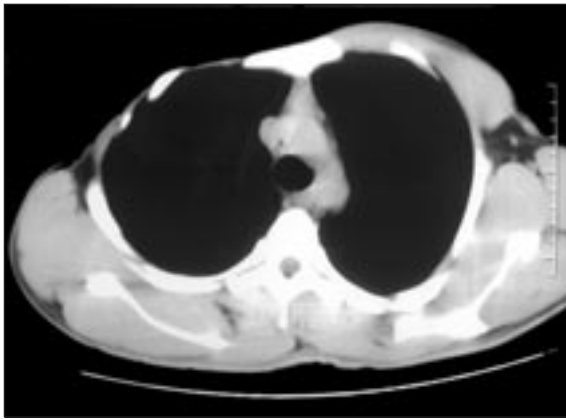


Resim 3. PA akciğer grafisinde sağda saydamlık artışı ve kot anomalisi.

beşinci parmakların orta falanksları kısaydı (Resim 4). Bilgisayarlı toraks tomografisinde ise sağda pektoral kas grupları izlenmemişti (Resim 5). Akciğer parankim ve vasküler yapıları normal olarak gözlemlendi. Spirometrisi normal sınırlardaydı (FEV₁: %103 pred, FEV₁/FVC: %101 pred, FVC: %101 pred, FEF₂₅₋₇₅: %105 pred, PEF: %109 pred). Hastaya Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksek Okulu'nda maksimal inspiratuar basınç (MIP) ve maksimal ekspiratuar basınç (MEP) ölçümleri yapıldı. MIP: 96 cmH₂O ve MEP: 121 cmH₂O olarak bulundu. Ölçülen MIP ve MEP değerleri beklenen değerlerin sırasıyla %75 ve %52'siydi.



Resim 4. El kemiklerinde anomaliler ile birlikte sindaktili.



Resim 5. Sağ pektoral kas grubu yokluğu.

Batın ve pelvik ultrasonografi (USG)'sinde patolojik bulgu saptanmadı. Üst ekstremitelerde ve karotis renkli Doppler USG'de arteriyel/venöz darlık ve yetmezlik bulgusu saptanmadı. Mental fonksiyonlar açısından psikiyatri konsültasyonu alındı ve hastada mental durum normal olarak değerlendirildi. Hastaya Cybex dinamometresi ile horizontal abduksiyon ve addüksiyon kas kuv-

Tablo 1. Horizontal abduksiyon ve addüksiyon kas kuvveti testi sonuçları.

	Abduksiyon	Addüksiyon
60°/saniye		
Sağ	41	31
Sol	54	57
Kuvvet kaybı	%24	%46
120°/saniye		
Sağ	35	34
Sol	50	56
Kuvvet kaybı	%30	%39

veti testi yapıldı. Beş ve on dakika tekrar ile 60°/saniye ve 120°/saniyede açısal hızlarda konsantrik mod kullanılarak peak tork değerleri (Newton/metre cinsinden) ölçüldü (Tablo 1). Bu test sonucunda omuz abduksiyon ve addüksiyonunda kuvvet kaybı saptandı.

Diğer sistem incelemelerinde bir özellik yoktu. Laboratuvar incelemelerinde eritrosit sedimentasyon hızı: 2 mm/saat, lökosit: 8200/mm³, hemoglobin: 16.5 g/dL, hematokrit: %47.8, glisemi: 58 mg/dL, üre: 36 mg/dL, kreatinin 0.9 mg/dL, idrarda her sahada 1-2 lökosit bulundu.

TARTIŞMA

Bu çalışmamızda Poland sendromlu, erkek hastada kas gücünde ve maksimal inspiratuar ve ekspiratuar basınçlarda düşme olabileceğini gösterdik. Ayrıca radyolojik yöntemlerle de görsel olarak olguyu sunmaya çalıştık.

Literatürlerde tanımlanmış Poland sendromlu olguların çoğu sporadiktir. Bazı yazarlar Poland sendromunun otozomal dominant geçişli genetik bir hastalık olduğunu savunmuşlar, hatta aynı ailede birden fazla bireyde bu sendromu tanımlayarak olguları ailevi Poland sendromu olarak bildirmişlerdir (5). Buna karşılık Stevens ve arkadaşları, tek yumurta ikizlerinden birisinin Poland sendromu, diğerinin normal olduğunu saptamış ve genetik geçiş olmadığını ileri sürmüşlerdir (1). Bizim olgumuzda da ailenin diğer bireylerinde Poland sendromuna rastlanmamıştır.

Poland sendromlu olguların bir kısmında meme başı anomalileri (hipoplazik, aplazik veya içe

dönük meme başları), aynı taraf kolda hipoplazik veya aplazik radius ve/veya ulna, oligodaktili, parmaklarda kütanöz sindaktili, kosta yokluğu gibi iskelet sistemi anomalileri bulunabilmekte ve konjenital diyafragma hernisinin pektoralis majör anomalisine sıklıkla eşlik ettiği bilinmektedir. Bizim olgumuzda aynı taraf kostalarda ve parmaklarda anormallikler olsa da meme başı normaldi. Seyrek olarak mikrosefali, serebral atrofi ve miyelinizasyon bozukluğu, situs inversus veya dekstrocardi, hemivertebral, gastrosizis, kranial sinir felci veya mental retardasyon, psikososyal gerilik, hipospadias, üriner sistem anomalileri gibi diğer sistemleri ilgilendiren bulguların eşlik ettiği Poland sendromu olguları da bildirilmektedir (6). Olgumuzda bu bulgulardan hiçbirine rastlanmadı. Poland sendromu erkeklerde kadınlara oranla üç kat daha sık görülür ve literatürde olguların %67'sinde vücudun sağ tarafının etkilendiği bildirilmiştir (1,7). Olgumuzun cinsiyeti erkekti ve vücudun sağ tarafı tutulmuştu. Poland sendromu ve dekstrocardi birlikteliği 16 bildiri taranarak incelenmiştir ve sol tarafı etkilenmiş 26 hastanın %23'ünde dekstrocardi bulunduğu, sağ tarafı etkilenmiş 48 hastanın hiçbirinde ise dekstrocardi bulunmadığı saptanmıştır (7). Bu çok anlamlı bir farklılıktır. Bizim olgumuzda da sağ taraf tutulmuştu ve yapılan telekardiyografik, ekokardiyografik incelemede herhangi bir kardiyak anomali ve dekstrocardi saptanmadı.

Bu sendromun patofizyolojisi için, halen tam olarak açıklanamasa da, değişik varsayımlar ile 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 arteriyel yapılarda malformasyon ya da spazm gelişerek kan akımı azalır. Subklavian arter kan akımının bozulması üst ekstremitelerde zedelenmesine, internal torasik arterin etkilenmesi pektoralis majör kası, meme ve diğer toraks duvarı yapılarının zedelenmesine yol açtığı bildirilmiştir (7,8). Dekstrocardi ve sol subklavian arter stenozu bulunan vücudunun sol tarafı etkilenmiş Poland sendromlu bir çocukta impedans pletismografi yöntemi ile kol damarları in-

celenmiş ve etkilenmiş kolda sistolik kan akım hızının önemli derecede azaldığı bildirilmiştir (9). Hastamızın yapılan renkli Doppler USG ile üst ekstremitelerde, brakiosefalik turunkus, her iki karotis kommunis ve subklavian arterler normal kalibrasyonda ve açık olduğu gözlenmiştir. Hastamızın mental fonksiyonlar açısından da normal olarak değerlendirilmiştir. Toraks MRG'de herhangi bir vasküler patolojinin saptanmadığı bir olgu da bildirilmiştir (10). Bizim olgumuzda da bilgisayarlı toraks tomografisinde akciğer parankim ve vasküler yapıları normal görünümdeydi. Bu sonuçlar Poland sendromunun etyopatogenezinde damarsal nedenler dışında farklı faktörlerin de bulunduğunu düşündürmektedir.

Bir çalışmada Poland sendromlu iki profesyonel güreşçi üzerinde Cybex dinamometresi ile yapılan ölçümde %20 ve %29 horizontal addüksiyon güç kaybı saptanmıştır (11). Her ne kadar pektoral kas yokluğunun sadece görülebilir bir anomali olduğu ve fonksiyonel bir anomali yapmasının olası olmadığı sonucuna varmış olsalar da bizim çalışmamızda da omuz abduksiyon ve addüksiyon güç kayıpları saptanmıştır. El anomalisi ile birlikte saptanan bu güç kaybının hastamızda fonksiyon bozukluğuna yol açtığı düşünülmüştür. Bu sonuç da Poland sendromlu hastalarda abduksiyon ve addüksiyon güç kayıplarının olabileceğini, bu sendromun yalnızca görünüş bozukluğu yapan bir anomali olmadığını düşündürmektedir.

Literatürde Poland sendromlu hastalarda MIP ve MEP ölçümünün yapıldığını ve bu değerlerin normale göre daha düşük olduğunu gösteren başka bir çalışmaya rastlamadık. Olgumuzda MIP ve MEP değerlerinin beklenen değerlerden düşük saptanması pektoral kas yokluğunun ve/veya ortaya çıkan anatomik değişikliğin solunum fonksiyonlarını az da olsa etkileyebileceğini düşündürmüştür. Ancak ülkemizde de Türk Milli Takımı seçmelerine katılmış bir yüzücü olgu ve fonksiyonel bir kusur gözlenmeyen başka bir olgu daha bildirilmiştir (12,13).

Literatürde yayınlanmış olguların hemen hepsine erken yaşta tanı konmuştur. Bizim olgumuz 20 yaşında olup askerlik görevini yaparken nefes darlığı ve sağ elde ve kolda ağrı şikayetleri-

nin ortaya çıkması sonucu hastanemize başvurusu üzerine tanı konmuştur.

Bu çalışma bize nadir görülen konjenital bir hastalık olan Poland sendromunun yalnızca dış görünümde bozukluk yapmayabileceğini hafif düzeyde de olsa kas kuvvet kaybına ve MIP ve MEP'te düşüklüğe yol açabileceği olasılığını akla getirmektedir.

KAYNAKLAR

1. Stevens DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. *J Pediatr Orthop* 2000; 20: 392-5.
2. Poland A. Deficiency of the pectoral muscles. *Guys Hosp Rep* 6: 191 (1841).
3. Slezak R, Sasiadek M. Poland's syndrome. *Pol Merkurys Lek* 2000; 9: 568-71 (Article in Polish).
4. Perez-Aznar JM, Urbano J, Garcia LE, et al. Breast and pectoralis muscle hypoplasia. A mild degree of Poland's syndrome. *Acta Radiol* 1996; 37: 759-62.
5. Darian VB, Argenta LC, Pasyk KA. Familial Poland's syndrome. *Ann Plast Surg* 1989; 23: 531-7.
6. Jones KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 5th ed. Saunders, 1997: 302.
7. Fraser FC, Teebi AS, Walsh S, Pinky L. Poland sequence with dextrocardia: Which comes first? *Am J Med Genet* 1997; 73: 194-6.
8. Beer GM, Kompatscher P, Hergan K. Poland's syndrome and vascular malformations. *Br J Plast Surg* 1996; 49: 482-4.
9. Bouvet JP, Leveque D, Bernetieres F, Gross JJ. Vascular origin of Poland's syndrome? *Eur J Pediatr* 1978; 128: 17-26.
10. Deveci U, Çivilibal M, Ataoğlu E, Elevli M. Poland sendromu ve izole dekstrocardi birlikteliği. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2003; 46: 50-3.
11. Mysnyk MC, Johnson DE. Congenital absence of the pectoralis muscles in two collegiate wrestling champions. *Clin Orthop* 1991; 265: 183-6.
12. Karahan M, Güven O, Mecikoğlu M. A national swimming candidate with Poland's syndrome. 3. Türk Spor Travmatolojisi, Artroskopisi ve Diz Cerrahisi Kongresi Özet Kitabı, 25-27 Eylül, 1996; Ankara. 1996: 186.
13. Yorgancıgil H, Özerdemoğlu RA, Yağcınkaya S. Pektoral kasların kongenital yokluğu. *Artroplastisi Artroskopik Cerrahi* 1998; 9: 138-9.