

# SÍNDROME DE POLAND: ASPECTOS CLÍNICOS E GENÉTICOS

Título resumido: Aspectos Clínicos e Genéticos da Síndrome de Poland

Autores: Pedro Romão Dantas – Graduando em Medicina – UFPB – João Pessoa – PB – Brasil, Prof. Dr. Henrique Gil Nunesmaia – Departamento de Pediatria e Genética – UFPB – João Pessoa – Brasil

Autor de Correspondência:

Pedro Romão Dantas

Rua João Pinto, n22, Centro, Uiraúna-PB/ CEP 58915000

Email: [pedrinhoromao@hotmail.com](mailto:pedrinhoromao@hotmail.com)/ Tel. (83) 98310263

**Palavras-Chave:** Síndrome de Poland, Hipoplasia do Músculo Peitoral Maior, Hipoplasia do Músculo Peitoral Menor, Sindactilia e Hipoplasia dos Quirodáctilos.

**Key words:** Poland Syndrome, Hypoplasia of the Pectoralis Major Muscle, Pectoralis Minor Muscle Hiplasia , Syndactyly and Hypoplasia of the Fingers

**Resumo:**

**JUSTIFICATIVA:** A Síndrome de Poland ou sequência de Poland é uma anomalia congênita que se caracteriza principalmente pela hipoplasia ou aplasia dos músculos peitorais unilaterais e, às vezes, com alterações no membro superior ipsilateral.

**OBJETIVOS:** Avaliar e descrever aspectos clínicos e possíveis novos produtos teratogênicos em um paciente com síndrome de Poland.

**RELATO DE CASO:** Lactente de 2m1d apresentando hipoplasia da musculatura torácica, dos quirodáctilos à direita, prega palmar única e sindactilia à direita.

**DISCUSSÃO:** Discute-se a importância do diagnóstico correto e precoce desta Síndrome de Poland para acompanhamento multidisciplinar.

**CONCLUSÃO:** O diagnóstico precoce é essencial para a correção cirúrgica e, posteriormente, o acompanhamento multidisciplinar pós essa correção estética. No presente relato de caso houve limitações para saber quais os músculos aplásicos, pois a responsável pelo paciente colocou inúmeras dificuldades para não realização das RNM de crânio, tórax e abdome.

Palavras-Chave: Síndrome de Poland, Hipoplasia do Músculo Peitoral Maior, Hipoplasia do Músculo Peitoral Menor, Sindactilia e Hipoplasia dos Quirodáctilos.

**Abstract:**

**JUSTIFICATION:** The Poland Syndrome or Sequence Poland is a congenital anomaly that is characterized mainly by hypoplasia or aplasia of unilateral chest muscles and sometimes with changes in the ipsilateral hand.

**OBJECTIVES:** To evaluate and describe the clinical aspects and possible teratogenic new products in a patient with Poland's syndrome.

**CASE REPORT:** Infant 2m1d with hypoplasia of torácica muscles of the fingers on the right, single palmar crease and syndactyly right.

**DISCUSSION:** We discuss the importance of correct and early diagnosis for this syndrome multidisciplinary approach.

**CONCLUSION:** Early diagnosis is essential for surgery and subsequently the multidisciplinary follow-up post this aesthetic correction. In the present case report was limited to knowing which aplastic muscles, for responsible for the patient put many difficulties for non-realization of the skull MRI, chest and abdomen.

**Key words:** Poland Syndrome, Hypoplasia of the Pectoralis Major Muscle, Pectoralis Minor Muscle Hiplasia, Syndactyly and Hypoplasia of the Fingers.

## Introdução

Descrita pela primeira vez em 1841 por Alfred Poland, a Síndrome de Poland ou Sequência de Poland é uma malformação congênita com uma incidência que varia entre 1/30 000 e 1/32 000 de nascidos vivos, sendo considerada uma condição rara. Há predominância do sexo masculino, e uma maior frequência de casos com envolvimento do lado direito, o que representa entre 67% e 70% em relação ao total (Tellez, 2013).

A síndrome de Poland se caracteriza pela ausência ou hipoplasia da mama ou mamilo, hipoplasia do tecido subcutâneo, ausência da parte costosternal do músculo peitoral maior, ausência do músculo peitoral menor e ausência das cartilagens costais ou costelas 2, 3 e 4 ou 3, 4 e 5. O defeito da parede torácica é frequentemente associada à hérnia pulmonar. As manifestações clínicas são muito variáveis e raramente estão todas presentes no mesmo paciente (Tomaz *et al*, 2013).

A maioria dos casos são esporádicas. No entanto, têm sido relatados ocorrências familiares. Entre 1970 e 1989, seis autores relataram que o diagnóstico ocorreu entre primos de primeiro e segundo grau e entre pais e filhos. Então, foi proposto um possível modelo de herança autossômica dominante com penetrância variável, mas ainda não há consenso (Tellez, et al, 2013).

A etiopatogenia da Sequência Poland parece ser multifatorial. As teorias mais aceitas apontam para uma deficiência do fluxo sanguíneo na região peitoral, na parte distal do membro ou mesmo a inervação da artéria subclávia durante a sexta semana de gestação. Esta teoria vascular proposta envolve duas hipóteses: uma sugere que a diminuição do fluxo de sangue artéria subclávia é dada pelo rápido crescimento das costelas anteriores, que comprimem os vasos sanguíneos obstruindo o fluxo de sangue, exercendo um efeito semelhante ao de massa. A outra propõe a existência de malformações embrionárias arteriais, levando a uma má circulação sanguínea por anormalidades estruturais da vasculatura. Caso essa teoria se confirme, ela provará a origem hereditária sem discussão, visto que os defeitos de nascimento são o resultado de mutações ao nível de genes em desenvolvimento. Neste caso, os envolvidos na morfogênese da artéria subclávia. Tais mutações são transmitidas de uma geração para outra seguindo padrões de herança mendeliana. No entanto, não foram identificadas as

mutações responsáveis pela anomalia do desenvolvimento arterial. Dessa forma, são necessárias mais evidências que comprovem tais estudos (Tomás *et al*, 2013).

Para Bazzi Jr *et al* (2012), as manifestações clínicas fundamentais são agenesia unilateral dos músculos peitorais associada com braquissindactilia ipsilateral. Os indivíduos afetados podem também apresentar várias outras alterações como hipoplasia ou agenesia do mamilo e parênquima mamário, hipoplasia ou achatamento dos arcos costais, encurtamento do membro superior ipsilateral devido à hipoplasia do rádio e da ulna, sindactilia, e menos frequentemente outras anormalidades como dextrocardia, prega palmar única, anomalias escapular, vertebral, e dos trato urinário e digestivo.

Em 15% dos casos, a Síndrome de Poland se associa com Síndrome de Moebius, Anomalia de Sprengel e, excepcionalmente, com atrofia muscular perineal, Leucemias, Linfoma de Hodgkin, Neurofibromatose tipo I, Displasia fácio-auriculo-vertebral, leiomiosarcoma, Síndrome de Klippel-Feil, dextrocardia e Displasia fronto-nasal.

Segundo Mattana (2010), a síndrome de Moebius é caracterizada principalmente por alterações do VII par de nervo craniano (Nervo facial), com ausência da mímica facial, boca entreaberta e dificuldade em baixar a pálpebra. Há também alterações no VI par (Nervo abducente), ocasionando um estrabismo convergente. A associação de Moebius-Poland é de 1:500.000 nascidos vivos. Pachajoa (2011) descreveu o primeiro caso de Síndrome Moebius-Poland em um neonato exposto no pré-natal ao misoprostol, sugerindo uma ação teratogênica da substância sobre a embriogênese vascular.

A Deformidade de Sprengel, de acordo com Reginaldo (2009), foi descrita pela primeira vez em 1863 por Eulemberg e constitui uma patologia rara de etiologia desconhecida. Essa afecção é originada devido à interrupção anormal da migração caudal da escápula no período embrionário, resultando em elevação congênita da escápula com repercussões estéticas e limitações aos movimentos da cintura escapular. A prevalência dessa deformidade não é documentada. Entretanto em 25-30% dos casos é encontrado o osso omovertebral, o qual compõe uma estrutura de anomalia congênita composto de tecido fibroso, cartilagem, osso ou ambos, ligando o ângulo superior da escápula à coluna.

Cares (2010) relatou caso de escolar com associação sindrômica: Poland, Goldenhar, Klippel-Feil e Moebius. Como características clínicas apresentava microsomia hemifacial esquerda, microtia, encurtamento ramo mandibular e paralisia facial, pescoço curto, movimento limitado de fusão C4-C5, agenesia do rádio e hipoplasia peitoral maior. Tem sido relatados associação da síndrome de Poland e outros defeitos de desenvolvimento, como Klippel/Feil, que consiste num defeito na segmentação da coluna cervical que secundariamente causa a tríade de pescoço curto, inserção posterior baixa de cabelo, pescoço largo com limitação dos movimentos cervicais.

A síndrome de Goldenhar ou facio-aurículo vertebral consiste na hipoplasia facial das regiões malar, mandibular e/ou maxilar lado afetado, microtia com vários efeitos auditivos, distúrbios oftalmológicos como epibulbares tumores, microftalmia e estrabismo entre outros.

Segundo Jimenez (2009), a Sequência de Poland está associada a dextrocardia em 5% dos pacientes. Ao contrário de casos isolados de dextrocardia, em que muitas vezes há sobreposição de outras doenças cardiovasculares relacionados, em pacientes com síndrome de Poland e dextrocardia, essa não se caracteriza pelo situs inversus nem outras anormalidades cardíacas. Em todos pacientes com dextrocardia, o defeito da parede torácica compromete as costelas laterais esquerdas. A hipótese é que a dextrocardia pode resultar de uma alteração no desenvolvimento vascular secundário à ocupação do espaço na formação do hemitórax esquerdo. É importante ressaltar que o prognóstico desses pacientes é geralmente bom, visto que a maioria não tem outras malformações cardíacas associadas.

Fundamentado na porcentagem significativa da presença de associações da Síndrome de Poland com outras patologias, Jimenez (2009) sugere que todos os pacientes com o diagnóstico de síndrome de Poland devem realizar os seguintes exames: radiografia de tórax e de extremidades superiores, ecocardiograma, ultrassonografia abdominal e renal, hemograma e urina periodicamente.

Como as alterações descritas acarretam uma irregularidade estética e funcional é passível de correção cirúrgica. Para Jimenez (2009), a reconstrução ou estabilização das costelas aplásicas pode ser conseguido através de enxertos ósseos e / ou malha protética. O defeito muscular pode ser corrigido pela transposição do músculo grande

dorsal e da pele da parede torácica anterior. O uso de implantes de mama é muito útil para a correção de hipoplasia mamária no caso das mulheres, e para os homens em situações em quem a assimetria do músculo peitoral é acentuada, ajudando a obter um melhor resultado estético. A reparação cirúrgica dos defeitos da mão deve ser feita precocemente, antes que o paciente desenvolva padrões funcionais anormais ou progressão da deformidade. Dependendo do tipo e da extensão do defeito será o tipo de cirurgia. Além disso, como a síndrome é de fenótipo variável, podendo apresentar-se como agenesia do músculo peitoral maior até deficiência neurosensorial grave, faz-se necessário uma equipe multidisciplinar para seu tratamento.

## Relato de caso

Lactente de 2m1d, masculino, natural e procedente de João Pessoa-PB. Ao nascer, foram observadas malformações múltiplas em hemicorpo direito, sendo realizado um Raio X de tórax e encaminhado para acompanhamento na puericultura do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW) da Universidade Federal da Paraíba no município de João Pessoa-PB. Aos 24 dias de vida, foi à primeira consulta de puericultura com queixa de tosse produtiva com secreção fluida incolor, obstrução nasal e espirros, desde o nascimento.

Nasceu de parto cesáreo, pós-data (USG 1º trimestre = 41 sem), peso= 3595g, estatura = 50cm, perímetro cefálico = 36cm, perímetro torácico = 39cm, perímetro abdominal = 34cm, APGAR = 9/10, sem intercorrências. Não fez transfusões sanguíneas, não fez antibioticoterapia, nem fototerapia, foi para o alojamento conjunto em aleitamento materno exclusivo e recebeu alta em 3 dias.

Mãe GI PI A0, I cesárea, 36 anos, fez 10 consultas de pré-natal em ambulatório especializado, refere consumo de álcool no início da gestação e nega o uso de tabaco, de drogas ilícitas, ou de abortivos. Teve hipertensão gestacional com uso, a partir da 20ª semana, de metildopa na dose de 250mg, de 8/8h e desenvolveu Doença Hipertensiva Específica da Gestação(DHEG). Sofre de gastrite e fez uso de omeprazol e ranitidina desde o início da gestação. Sorologias: HBsAg (-), Anti-HCV (-), VDRL (-), Anti-HIV (-); Toxoplasmose, Citomegalovírus e Rubéola, todos IgM (-) e IgG (+). Não teve anemia, hemorragias ou mesmo descolamentos de placenta. Fez sete USG obstétrica, a primeira com datação precisa da idade gestacional (11 semanas) e, na oportunidade, fez a translucência nucal, que estava alterada indicando a repetição do exame com um mês, essa também se encontrava alterada. A segunda, chamada de morfológica, anomalias estruturais não foram evidenciadas nesse exame e nem nas demais USG obstétricas. Ainda, realizou seis cardiotocografias para acompanhamento no fim da gestação e no trabalho de parto.

Na primeira consulta de puericultura, aos 24 dias de nascido, mãe relatou que o menor sofria de tosse produtiva, mais intensa há 4 dias, mas que espirrava e tinha obstrução nasal desde que nasceu.

Inspeção geral: Fácies com leve assimetria, Bom estado geral (BEG), ativo, reativo, acianótico, anictérico, afebril, normohidratado, normocorado e eupnéico.

Pele e mucosas: sem anormalidades, sem tufo de cabelo na região lombar e sacral.

Crânio e Fontanelas: fontanela anterior (3x3 polpas digitais), Fontanela posterior (fechada). Crânio simétrico e sem cavalgamentos.

Olhos/Ouvidos/Boca: olhos em número de 2, sem secreções ou irritações, ouvidos em número de 2, normoimplantados, sem secreções, narinas pérvias e sem secreções, ausência de ptose palpebral ou alterações orbitárias subjacentes e clinicamente perceptíveis, discreta depressão de ponte nasal

Coluna e membros: apófises espinhosas íntegras, Ortolani positivo em membro inferior direito (MID), Barlow negativo em membros inferiores (MMII), sindactilia do terceiro, quarto e quinto quirodátilo direito, hipoplasia dos quirodátiles à direita, prega única palmar direita, hipoplasia do músculo peitoral maior e menor, membros superiores simétricos como mostra as figuras de 1 a 4.

Aparelho respiratório: MV+ em AHT, sem RA e sem uso de musculatura acessória.

Aparelho cardiovascular: RCR em 2T, BCNF, sem sopros.

Abdome: semigloboso, depressível, indolor à palpação, RHA +, sem visceromegalias ou outras massas palpáveis, coto umbilical em mumificação.

Genitália e ânus: compatível com sexo masculino e com a idade, fimose fisiológica, testículos palpáveis em bolsa escrotal e bilateralmente.

Exame neurológico: Pupilas fotorreagentes e simétricas, movimentos oculares externos sem alterações, reflexos tendinosos presentes e simétricos. Tônus aumentado em membros superiores, presente e simétrico em membros inferiores, reflexo de Moro positivo e simétrico, de propulsão positivo, de marcha positivo, de degrau positivo, de preensão palmo-plantar positivo, de Babinski negativo, de Galant positivo.

Foram solicitados para o paciente em estudo a avaliação cardiológica, neurogenética, pneumológica, ortopédica (manobra de ortolani-barlow +), Raio-x de

membro superior direito e mão direita, de tórax PA/perfil, USG de vias urinárias e abdome total, ecocardiograma e RNM de tórax e crânio. Porém a responsável pelo lactente não conseguiu fazer as ressonâncias nucleares magnéticas por informar ao anestesista que o mesmo estava sempre gripado e, com isso, a validade das solicitações dos exames foram vencidas.



Figura 1: Sindactilia membranosa dos terceiro, quarto e quinto quirodáctilos à direita



Figura 2: Hipoplasia dos quirodáctilos e prega palmar única à direita.



Figura 3: Agenesia ou hipoplasia dos músculos peitoral maior e peitoral menor



Figura 4: Agenesia ou hipoplasia dos músculos peitoral maior e menor à direita.

## Discussão

A Síndrome de Poland é a anomalia de músculo peitoral mais frequente relatada na literatura. No entanto, comporta-se como uma entidade clínica heterogênea, de modo que a gravidade e a extensão do defeito pode variar amplamente entre os indivíduos afetados. (Rajiv 2012)

Com base nas características clínicas, a Síndrome de Poland pode ser classificada em três grupos: 1 Mild ou Parcial: presente quando o defeito ocorre apenas no músculo peitoral 2. Moderada ou Clássica: exhibe deformidades torácicas ipsilateral em mão e sindactilia , e 3. Grave: inclui aplasia costal com herniação pulmonar, dextrocardia , hipoplasia muscular estendendo-se até o deltóide e grande dorsal e, em alguns casos, agenesia renal (Fokin, 2010).

No caso relatado, o lactente apresenta um quadro clínico compatível com a forma moderada da síndrome. As Figuras de 1 a 4 demonstram alguns sinais da anomalia encontrados no paciente: agenesia dos músculos peitoral maior e menor, sindactilia membranosa dos terceiro, quarto e quinto quirodáctilos associada à hipoplasia dos quirodáctilos e prega palmar única. Todas as deformidades encontradas no caso são homolaterais direitas. Não houve evidências clínicas tampouco imagens de agenesia renal e hipoplasia muscular do deltóide ou grande dorsal e a Figura 5 revela a levocardia e a presença de todos os arcos costais ratificando a classificação desse caso em Síndrome de Poland Moderada ou Clássica e a figura 6 mostra o rim direito típico pela USG de vias urinárias.



Figura 5: presença de todos os arcos costais e a levocardia.



Figura 6: Rim direito tópico.

Sobre a etiopatogenia, o heredograma do paciente revelou a ausência de casos semelhantes na família, entretanto há história de ingestão de agentes potencialmente teratogênicos pela progenitora. Dentre esses estão: entre a quarta e oitava semana houve um episódio de ingestão de álcool e de chá de aroeira; da oitava semana até o fim do terceiro trimestre, uso diário de omeprazol para tratamento de gastrite. Diante do exposto, trata-se de um caso esporádico, possivelmente associado a uma mutação nova.

Durante o pré-natal do caso foram realizadas sete ultrassonografias (USG). A partir da primeira USG morfológica, feita com 12,4 semanas de gestação, evidenciou-se o aumento na mensuração da translucência nucal (TN) com valor de 3,2 mm (sendo valor normal esperado até 2,5 mm), como única anormalidade nesse tipo de exame.

Salazar (2011) apresentou um relato de um neonato com síndrome de Moebius-Poland que havia sido exposto no pré-natal ao misoprostol. Apresentava dismorfismo facial, paralisia facial bilateral, rosto arredondado, fendas palpebrais finas bilaterais, palato em ogiva, micrognatia, hipoplasia do músculo peitoral maior. A genitora havia feito uso de misoprostol, por via oral e vaginal durante 5 semanas, 400mcg, como abortivo.

No caso em estudo o exame neurológico mostrou hipertonia dos membros superiores e presença do reflexo da marcha e de todos os outros reflexos primitivos. Não foi observado anormalidades no sexto e sétimo pares de nervo craniano, descartando a associação com Síndrome de Moebius.

Tellez (2013) descreveu dois casos de ocorrência familiar após extensa investigação familiar e construção de heredograma. No caso 1, lactente masculino de 1 ano, filho de pais sem história de consanguinidade, nascido de parto normal e bom peso, sem história relevante no pré-natal, apresentou hipoplasia do músculo peitoral e do mamilo do lado direito, extremidade superior direita menor que sua homóloga esquerda, braquidactilia, clinodactilia do quinto quirodáctilo, e sindactilia do 2º e 3º quirodáctilos, todos à direita, mas sem alterações ósseas ou pleuropulmonares ao Raio-x de tórax. O segundo caso, também de pais sem história de consanguinidade, lactente de 8 meses de idade, nascido de parto normal e bom peso, sem história relevante no pré-natal, apresentou hipoplasia do músculo peitoral, bulhas cardíacas desviadas para a direita, oligodactilia, todos a esquerda. Raio-x de tórax com hipoplasia dos arcos costais a esquerda, dextrocardia, mas sem alterações pleuropulmonares.



## Conclusão

Pode-se concluir que o caso em estudo apesar da extensa indagação e construção de heredograma não houve relação com casos semelhantes na família, e a história pré-natal tem elementos possivelmente teratogênicos aos quais a genitora foi exposta. Logo, o presente caso se assemelha ao primeiro descrito por Tellez (2013), em que há hipoplasia do músculo peitoral, braquidactilia, sindactilia do 3º, 4º e 5º quirodáctilos, e sem alterações ósseas e pleuropulmonares. A diferença se encontra em alguns aspectos como: simetria nos tamanhos dos membros superiores, ausência de clinodactilia, e ausência de hipoplasia do mamilo à direita.

O caso em estudo não teve exposição no pré-natal ao misoprostol, também sem associação com a Síndrome de Moebius. Isto sugere ter sido uma ocorrência por mutação nova através de mecanismos teratogênicos ainda carentes de descrição na literatura pesquisada. Há uma possível associação com um ou mais dos seguintes itens de exposição: um episódio de ingestão de álcool e um episódio de ingestão de chá de aroeira utilizado antes dos dois meses de gestação; uso contínuo e diário, dos 2 aos 8 meses de gestação, de omeprazol para tratamento de gastrite em genitora.

De acordo com Freitas (2007) apesar de o diagnóstico ser eminentemente clínico, a avaliação radiológica é imprescindível para melhor analisar as alterações encontradas. O diagnóstico precoce pode contribuir para o manejo pediátrico, ortopédico, psicomotor e estético, assim como para a conscientização dos pais e membros da família visando o desenvolvimento social e escolar da criança de forma adequada.

Como as alterações descritas acarretam uma irregularidade estética e funcional é possível a reconstrução cirúrgica com transposição dos músculos grande dorsal e da pele da parede torácica anterior. Já os defeitos na mão devem ser reparados cirurgicamente e precocemente para evitar que o lactente desenvolva padrões funcionais anormais ou progressão da deformidade.

## Referências Bibliográficas

1. Tellez AT. Secuencia Poland: presentación de casos con recurrencia familiar. *Rev Ciencias Médicas*. 2013;17(3):186-93.
2. Tomás EA, Laborda CB, Algar JA, Velázquez, AS. Reconstrucción torácica con prótesis de metacrilato en el síndrome de Poland. *Rev Archivos de Bronconeumología*. 2013;49(10):450-2.
3. Bazzi Jr Lourenço J, Matta ES, Bortoli L, Raasch F. Poland 's syndrome: radiologic findings. *Rev Radiol Bras*. 2012;45(3):173-4.
4. Mattana M, Lucena LF, Ribeiro FE, Teles SB. Síndrome de Moebius-Poland: relato de caso e revisão bibliográfica. *Rev Amrigs*. 2010;54(2):197-201.
5. Pachajoa H, Isaza C. First case of Moebius-Poland syndrome in child prenatally exposed to misoprostol. *Neurologia*. 2011;26(80):502-3
6. Reginaldo SS. Deformidade de Sprengel: tratamento cirúrgico pela técnica de green modificada. *Rev Bras Ortop*. 2009;44(3):208-13.
7. Cares B, Carolina AC. Asociación Sindromática: Poland, Goldenhar, Moebius, Klippel-Feil. *Rev Chil Pediatr*. 2010;81(1):53-7.
8. Jimenez CM, Luque HM, Jimenez A, Aravena CA. Síndrome de Poland y alteración de La migração neuronal: Reporte de un caso y Revisión de la Literatura. *Rev Chil Pediatr*. 2009;80(5):451-8.
9. Rajiv G, Saheer S, Vaibhav G, Sumit M. Poland sequence: Series of two cases and brief review of the literature. *Ann Thorac Med* . 2012;7(2):110-12.
10. Fokin AA. Thoracic defects: cleft sternum and Poland syndrome. *Rev Thorac Surg Clin*. 2010; 20(4):575-82.
11. Kumar D. Moebius syndrome. *J Med Genet*. 1990;27(2):122-6
12. Salazar G, Cuelloa D, Fragosa M, Benllocb L. *Neurologia*. 2011;26(8):501-3.
13. Freitas RS, Tollazi ARD, Martins VDM. Poland's syndrome: different clinical presentations and surgical reconstructions in 18 cases. *Aesthetic Plast Surg*. 2007; 31:140-6.