

## Poland sendromu ve izole dekstrocardi birlikteliği

Uğur Deveci<sup>1</sup>, Mahmut Çivilibal<sup>1</sup>, Emel Ataoğlu<sup>1</sup>, Murat Eelevli<sup>2</sup>

Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi <sup>1</sup>Pediyatri Uzmanı, <sup>2</sup>Pediyatri Profesörü

**SUMMARY:** Deveci U, Çivilibal M, Ataoğlu E, Eelevli M. (Department of Pediatrics, Haseki Education and Research Hospital, İstanbul, Turkey). Poland syndrome with isolated dextrocardia: a case report. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2003; 46: 50-53.

A thirteen-year-old female patient presented with left breast hypoplasia and shortness of left hand phalnges. Isolated dextrocardia was determined in the patient diagnosed as Poland syndrome with the findings of synbrachydactyly in the left hand, rib anomalies in the left hemithorax and left breast and pectoralis major muscle hypoplasia. In thoracal magnetic resonance angiographic examination, brachiocephalic arteries and branches were normal. This study is presented to draw attention to the association of Poland syndrome with isolated dextrocardia and to illustrate that vascular malformations are not the only etiopathogenetic factors.

*Key words:* Poland syndrome, dextrocardia, angiography.

**ÖZET:** Onüç yaşında kız hasta, sol memesinin gelişmemesi ve sol el parmaklarında kısalık yakınmaları ile getirildi. Sol elde sinbrakidaktili, sol hemitoraksta kosta anomalileri, sol meme ve pektoralis major kası hipoplazisi bulguları ile Poland sendromu tanısı konulan hastanın ek olarak izole dekstrocardisi bulunduğu saptandı. Toraks manyetik rezonans anjiyografi incelemesinde; brakiosefalik arterler ve dallarının normal kalibrasyonda ve açık oldukları görüntüldü. Bu vaka Poland sendromu ve izole dekstrocardi birlikteliğine dikkat çekmek ve etiopatogeneze sorumlu tek faktörün vasküler malformasyonlar olmadığını vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

*Anahtar kelimeler:* Poland sendromu, dekstrocardi, anjiyografi.

Poland sendromu, pektoralis major kasının sternokostal bölümünün tek taraflı yokluğu, ipsilateral değişken derecelerde üst ekstremitelerdeki deformiteler ve göğüs ön duvarının çeşitli malformasyonları ile karakterize konjenital bir sendromdur<sup>1,2</sup>. Etiyoloji ve patofizyolojisi günümüzde tartışmalıdır ve çeşitli hipotezler öne sürülmüştür. İnsidansı yaklaşık olarak 30.000 canlı doğumda bir olan bu sendrom, erkeklerde kadınlara oranla üç kat daha fazla görülür. Vakaların çoğunluğunda vücudun sağ tarafının sola göre daha fazla etkilendiği bildirilmiştir<sup>3</sup>.

Bu bildiriye, vücudunun sol tarafı etkilenmiş, birlikte izole dekstrocardisi bulunan ve brakiosefalik vasküler malformasyonu olmayan Poland sendromlu bir kız çocuğu sunulmuştur.

### Vaka Takdimi

Onüç yaşında kız hasta, sol memesinin gelişmemesi ve sol el parmaklarında kısalık

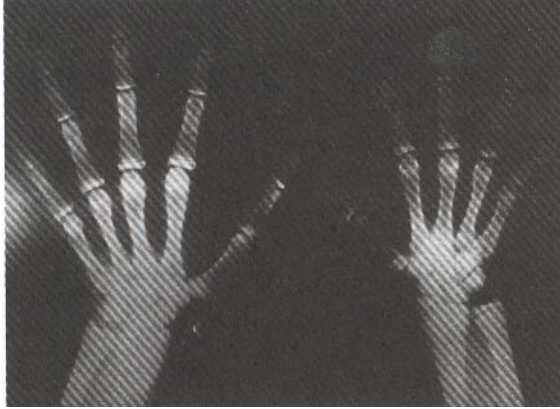
yakınmaları ile getirildi. Hasta birinci derece akrabalığı olan anne babanın üçüncü çocuğu olarak evde ve miadında doğmuş. Anne, baba ve beş kardeşi sağ ve sağlıklı, özgeçmişinde bir özellik yoktu.

Fizik muayenesinde boyu 138 cm (üçüncü persentil) ve vücut ağırlığı 28 kg (onuncu persentil) idi. Sol meme ve sol hemitoraks sağa göre küçük, sol el parmaklarının sağ el parmaklarına göre kısa olduğu belirlendi. Kalp apeksi sağ beşinci interkostal aralıkta, mid-klavikuler hatta palpe ve osküle ediliyordu. Diğer sistem muayeneleri normaldi.

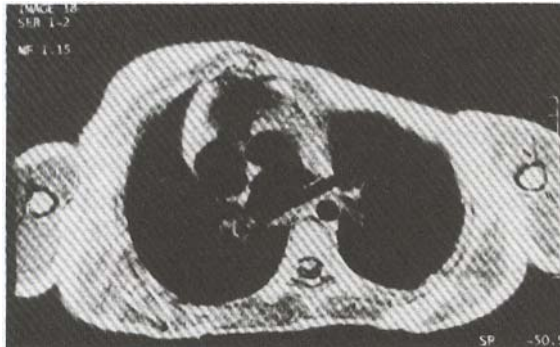
Hastanın kan, idrar ve dışkısının bakteriyolojik ve biyokimyasal incelemelerinde bir özellik saptanmadı. Postero-anterior toraks radyografisinde sol beşinci, altıncı ve yedinci kostalarda hipoplazi ve içe çöküklük, sol hemitoraksın sağa göre küçük ve kalbin sağ hemitoraksta olduğu görüldü. El ve el bileği grafilerinde, sol el parmaklarının orta falanksları sağ ile karşılaştırıldığında

belirgin olarak hipoplazikti. Ayrıca sol üç ile dördüncü parmakların orta distal falanklarında füzyon (sinbrakidaktili) olduğu belirlendi (Şekil 1). Toraks ve sol el grafileri dışında, diğer tüm vücut kemik grafileri normaldi. Karın ultrasonografisinde bir özellik saptanmadı.

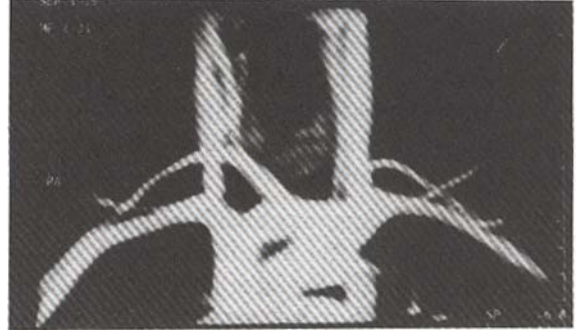
Renkli Doppler ekokardiyografik incelemede, izole dekstrokardi dışında patoloji bulunmadığı saptandı. Hastanın toraks manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve manyetik rezonans anjiyografi (MRA) incelemelerinde; sol hemitoraksın sol kostalarda izlenen anomalilere bağlı sağa oranla küçük olduğu gözlemlendi. Sol pektoralis major kasının sağa göre küçük ve ince olduğu saptandı. Kalbin normal büyüklükte ve sağ hemitorakst olduğu belirlendi (Şekil 2). Brakiosefalik arteriyel yapılaraya yönelik anjiyografik görüntülerde her iki karotis komunis ve subklavian arterler ile dalları normal kalibrasyonda ve açık olarak görüntülendi (Şekil 3 ve 4).



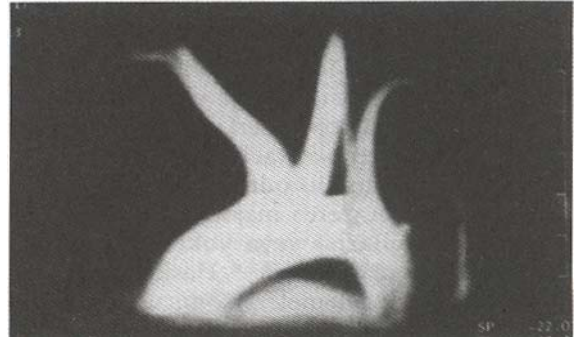
Şekil 1. El grafisinde sol elde (fotoğrafta sağdaki) sinbrakidaktili.



Şekil 2. Aksiyel T2 ağırlıklı toraks MRG kesitinde sol hemitoraks sağa oranla küçük, sol pektoralis major kası hipoplazik ve kalp sağ hemitoraksta izlenmektedir.



Şekil 3. Brakiosefalik arteriyel yapılaraya yönelik 3D koronal MRA görüntülerde arterler normal kalibrasyonda ve açık olarak izlenmektedir.



Şekil 4. Sol hemitoraks ve sol eli etkilenmiş vakanın normal sol subklavian arter MRA görüntüsü.

### Tartışma

Poland sendromu, 160 yıl önce pektoralis major kasının sternokostal bölümünün tek taraflı yokluğu ve aynı taraftaki elin diğer ele göre küçük olması şeklinde tanımlanmıştır<sup>4</sup>. Daha sonraki yıllarda, etkilenmiş hemitoraks ve ipsilateral üst ekstremitenin kas, kemik ve damar yapısında çeşitli deformite ve malformasyonların daha iyi tanımlandığı, ayrıca kalp ve diğer içorgan malformasyonlarının da birlikte bulunabildiği anlaşılmıştır<sup>4-6</sup>. Farklı bildirilerde, Poland sendromu insidansının 1:10.000 ile 1:100.000 arasında olduğu bildirilmekle birlikte, genel olarak 30.000 canlı doğumda bir rastlandığı kabul edilir<sup>1,3</sup>.

Tanımlanmış vakaların çoğu sporadiktir. Bazı yazarlar Poland sendromunun otozomal dominant geçişli genetik bir hastalık olduğunu savunmuşlar, hatta aynı ailede birden fazla bireyde bu sendromu tanımlayarak, vakaları ailevi Poland sendromu olarak bildirmişlerdir<sup>7</sup>. Buna karşılık Stevens ve arkadaşları<sup>3</sup> tek yumurta

ikizlerinden birisinin Poland sendromu, diğerinin normal olduğunu saptamış ve genetik geçişin olmadığını ileri sürmüşlerdir. Hastamızın soy geçmişi ayrıntılı olarak incelendi ve ailenin diğer bireylerinde Poland sendromu bulgusuna rastlanmadı.

Nedeni aydınlatılmamış olmakla birlikte, Poland sendromu erkeklerde kadınlara oranla üç kat daha sık görülür ve literatürde vakaların %67'sinde vücudun sağ tarafının etkilendiği bildirilmiştir<sup>3,8</sup>. Hastamızın cinsiyeti kız ve vücudunun sol tarafı etkilenmişti.

Poland sendromunun hafif şekilleri ciddi olanlardan daha siktir ve seyrek olarak gözden kaçabilir. Hastalarda çeşitli derecelerde hemitoraks ve ipsilateral üst ekstremiteye ait anomaliler görülür. Toraks duvarına ait bulgular; meme ve meme başı yokluğu veya hipoplazisi, subkutan doku hipoplazileri, en sık pektoralis major kasının sternokostal bölümünün yokluğu olmak üzere pektoralis minör, latissimus dorsi, serratus anterior, teres major ve diğer torakal kasların hipoplazisi veya yokluğu ve kosta vertebralis anomalileridir<sup>4,5,8</sup>. Hastamızın klinik ve radyolojik incelemeleri sonucu; sol hemitoraks sağa oranla küçük, sol meme, meme başı ve pektoralis major kası hipoplazik ve sol beşinci, altıncı ve yedinci kostalarda hipoplazi ve içe çöküklük bulunduğu saptandı.

Poland sendromunda etkilenmiş tarafta çeşitli el anomalileri de görülür. Literatürde en son ve en geniş sınıflama Al-Qattan<sup>4</sup> tarafından bildirilmiştir. Bu sınıflamaya göre, tip 1'de eller tamamen normal tip 2'de etkilenmiş taraftaki el diğer tarafa göre küçük, klinik ve radyolojik anomali yoktur, tip 3 klasik deformite (sinbrakidaktili), tip 4 ise parmakların bazılarının yokluğu ile karakterizedir. Tip 5'de tüm parmakların yokluğu veya fonksiyonsuz rudimanter parmaklar, tip 6'da tüm parmakların yokluğuna ek olarak metakarpların rudimanter oluşu ve tip 7'de ise fokomeli vardır. Hastamızın sol el parmakları sağ parmaklarına göre kısa idi. Grafide tüm sol el parmaklarının orta falanksları belirgin olarak hipoplazik ve sol üçüncü ile dördüncü parmakların orta ve distal falankslarında füzyon olduğu belirlendi. Bu durum Poland sendromunun klasik deformitesi olan sinbrakidaktili (Al-Qattan sınıflaması tip 3) ile uyumluydu (Şekil 1).

Vücudunun sol tarafı etkilenmiş Poland sendromlu hastalarda %5.6 oranında dekstroardi

olduğu bildirilmiştir<sup>9</sup>. Kalp kitlesinin sağ hemitoraksta olduğu ve diğer iç organların inversiyonda olmadığı (situs solitus) duruma izole dekstroardi denir. Bir izole dekstroardi ya dekstropozisyonda veya dekstroinversiyonda olabilir. Dekstropozisyon sağ akciğer hacminin azalması veya çeşitli nedenlerle sol toraks boşluğunun daralması sonucu oluşurken, dekstroinversiyon ise gelişim sürecinde kalbin rotasyon anomalilerinden kaynaklanır. İzole dekstroardi sıklığı toplumda yaklaşık 30.000 canlı doğumda bir iken, Poland sendromunda çok yüksek oranda görülmesi dekstroardinin Poland kompleksinin bir parçası olabileceğini düşündürür<sup>8</sup>. Fraser ve arkadaşları<sup>8</sup> Poland sendromu ve dekstroardi birlikteliğini 16 bildiri tarayarak incelemiş ve sol tarafı etkilenmiş 26 hastanın %23'ünde dekstroardi bulunduğunu, sağ tarafı etkilenmiş 48 hastanın hiçbirinde bulunmadığını saptamışlardır. Bu çok anlamlı bir farklılıktır. Vücudunun sol tarafı etkilenmiş olan hastamızda, telekardiyografik, ekokardiyografik ve toraks MRG incelemelerinde izole dekstroardi saptandı (Şekil 2).

Günümüzde sendromun patofizyolojisi halen tartışmalı olup çeşitli varsayımlar öne sürülmüştür. Bunlardan en popüler olanı vasküler patogenezdır. Buna göre intrauterin dönemde üst ekstremiteler gebeliğin 6-7. haftalarında göğüs duvarından tomurcuklanır. Bu dönemde çeşitli teratojenik faktörlerin etkisiyle oluşan sporadik veya dominant mutasyonlar sonucu brakiosefalik arteryel yapılarda malformasyon veya spazm gelişerek kan akımı azalır. Gelişen hipoksinin intrauterin gelişimi bozduğu ve kısmi doku zedelenmesi meydana geldiği varsayılır. Subklavian arter kan akımının bozulması üst ekstremiteler zedelenmesine, internal torasik arterin etkilenmesi pektoralis major kası, meme ve diğer toraks duvarı yapılarının zedelenmesine yol açtığı bildirilmiştir<sup>5,8</sup>. Bouvet ve arkadaşları<sup>10</sup> dekstroardi ve sol subklavian arter stenozu bulunan vücudunun sol tarafı etkilenmiş Poland sendromlu bir çocukta impedans pletismografi yöntemi ile kol damarlarını incelediklerini ve etkilenmiş kolda sistolik kan akım hızının önemli derecede azaldığını bildirmişlerdir.

Hastamızın toraks MRA incelemesinde; brakiosefalik trunkus, her iki karotis kommunis ve subklavian arterler normal kalibrasyonda ve açık olduğu görüntülendi (Şekil 3 ve 4). Sol tarafı etkilenmiş vakanın sol subklavian arter

ve dallarında hipoplaziyi destekleyecek anjiyografik görünüm saptanmaması, etiyo-patogeneze tek sorumlu faktörün vasküler bozukluklar olamayacağını desteklemektedir. Literatürde Poland sendromunun etiyo-patogenезinden vasküler nedenler dışında çeşitli faktörlerin bulunduğu ve bunların aydınlatılması için daha geniş çalışmalra gereksinim duyulduğu vurgulanmıştır<sup>5,8</sup>.

Poland sendromunda toraks ve üst ekstremitelerdeki doku kayıpları ve dekstrokardi dışında vertebra defektleri, ipsilateral renal agenezi ve aksiller alopesi gibi çeşitli malformasyonların da bulunduğu sınırlı sayıda vaka bildirilmiştir<sup>3</sup>.

Son yıllarda meme hipoplazisi veya aplazisi için silikonlu meme rekonstrüksiyonu ve toraks duvarı zedelenmeleri için otolog doku transferlerinin yapılması önerilmektedir. Rekonstrüksiyon için önerilen kaslar arasında ilk tercih edilecek kas, pektoralis major kası ile aynı özelliklere sahip olan latissimus dorsi kasıdır. İpsilateral latissimus dorsi kasının hipoplazi veya aplazisi durumunda ise kontralateral kasların mikrocerrahi yöntemiyle transferi alternatif bir seçenektir<sup>5</sup>.

Bu çalışmada hastamızın MRA incelemesinde brakiosefalik arterler ve dallarında hipoplazi saptanmamasından dolayı Poland sendromunun etiyo-patogenезinden sorumlu tek faktörün

vasküler nedenler olmadığını vurgulamak ve sol tarafı etkilenmiş vakalarda izole dekstrokardi birlikteliğine dikkat çekmek istedik.

#### KAYNAKLAR

1. Slezak R, Sasiadek M. Poland's syndrome. Pol Merkuriusz Lek 2000; 9: 568-571 [Article in Polish].
2. Perez-Aznar JM, Urbano J, Garcia LE, Quevedo MP, Ferrer VL. Breast and pectoralis muscle hypoplasia. A mild degree of Poland's syndrome. Acta Radiol 1996; 37: 759-762.
3. Stevens DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. J Pediatr Orthop 2000; 20: 392-395.
4. Al-Qattan MM. Classification of hand anomalies in Poland's syndrome. Br J Plast Surg 2001; 54: 132-136.
5. Beer GM, Kompatscher P, Hergan K. Poland's syndrome and vascular malformations. Br J Plast Surg 1996; 49: 482-484.
6. Urschel HC. Poland's syndrome. Chest Surg Clin N Am 2000; 10: 393-403.
7. Darian VB, Argenta LC, Pasyk KA. Familial Poland's syndrome. Ann Plast Surg 1989; 23: 531-537.
8. Fraser FC, Teebi AS, Walsh S, Pinky L. Poland sequence with dextrocardia: Which comes first? Am J Med Genet 1997; 73: 194-196.
9. Bouwes Bavinck JN, Weaver D. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Mobius anomalies. Am J Med Genet 1986; 23: 903-918.
10. Bouvet JP, Leveque D, Bernetieres F, Gross JJ. Vascular origin of Poland's syndrome? Eur J Pediatr 1978; 128: 17-26.