



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. Mayo.-jun, 2013; 17(3):186-193

PRESENTACIÓN DE CASO

Secuencia Poland: presentación de casos con recurrencia familiar

Poland sequence: case reports of familial recurrence

Anitery Travieso Tellez

Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica.
Instructora. Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río.
Correo electrónico: any0511@princesa.pri.sld.cu

Aprobado: 3 de abril del 2013.

RESUMEN

Introducción: la Secuencia Poland es un conjunto raro de defectos congénitos caracterizado por la agenesia total o parcial del músculo pectoral mayor con asociaciones variables de otros defectos a nivel de tórax y extremidades superiores. Se presenta de forma esporádica y mayoritariamente afecta un solo lado.

Objetivos: caracterizar desde el punto de vista clínico la Secuencia Poland presente en dos individuos afectados dentro de una misma familia.

Material y Métodos: se realizó un estudio descriptivo de tipo reporte de casos.

Conclusiones: el hallazgo orienta hacia la transmisión familiar de genes de susceptibilidad que participan en el origen de esta entidad bajo la probable acción de factores ambientales que justifican la marcada heterogeneidad clínica del defecto.

DeCS: Síndrome de Poland/diagnóstico/etiología/genética.

ABSTRACT

Introduction: Poland sequence is a rare set of congenital defects characterized by total or partial agenesis of the chest muscle (pectoralis major) with varied associations of other defects at the level of thorax and superior limbs. Its presentation is sporadic and most often affects one side of the body.

Rev. Ciencias Médicas. Mar.-abr, 2013; 17(3):186-193

Objective: to characterize Poland sequence in two individuals of the same family from the clinical point of view.

Material and Methods: a descriptive study of case reports.

Conclusions: the findings lead to a familial transmission of gene susceptibility participating in the origin of this syndrome under the potential actions of environmental factors that justify the marked clinical heterogeneity of this birth defect.

DeCS: Poland syndrome/diagnosis/etiology/genetics.

INTRODUCCIÓN

Se define como defecto congénito toda alteración estructural o funcional que aparece al nacimiento o posterior a este, pero cuyo origen se remonta a la vida prenatal.¹ Estos pueden ser aislados cuando se presentan únicos, o múltiples cuando se identifica un grupo de anomalías en el mismo individuo. Según esta nomenclatura, los defectos congénitos múltiples pueden a su vez clasificarse de acuerdo a la forma de presentación y a la patogenia de los mismos. En este grupo se incluyen las secuencias, que se describen como el conjunto de defectos congénitos relacionados entre sí, de manera que uno da lugar a otro siguiente, apareciendo como una consecución de eventos.¹

Dentro de las secuencias de defectos congénitos mejor delineadas se encuentra la Secuencia Poland, a la que se atribuye una etiología disruptiva vascular¹. También reportada en la literatura como Síndrome Poland, aun cuando su causa no ha sido totalmente precisada, esta entidad se caracteriza por la ausencia total o parcial del músculo pectoral mayor y anomalías del miembro superior homolateral. Puede presentarse con otros defectos pectorales, cervicales, intratorácicos e incluso braquiales.¹⁻³

Descrita por vez primera en 1841 por Alfred Poland³, la anomalía se presenta con una incidencia que varía entre 1/30 000 y 1/32 000 nacimientos vivos, por lo que se considera como una afección rara, según la definición de enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o poco frecuentes de la Unión Europea.⁴ La literatura reporta un predominio del sexo masculino, y una mayor frecuencia de casos con afectación del lado derecho, lo que representa entre el 67% y el 70% con relación al total.^{3, 5}

Determinar el papel de los factores genéticos en el desarrollo de esta entidad resulta complejo, pues la Secuencia Poland se presenta mayoritariamente de forma esporádica.¹ Solo un reducido número de casos con recurrencia familiar del diagnóstico han sido reportados^{1,2}, de ahí que el presente estudio tenga como propósito caracterizar desde el punto de vista clínico la Secuencia Poland presente en dos miembros de una misma familia, reportando el infrecuente hallazgo de recurrencia de este diagnóstico en una misma genealogía.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se realizó un estudio descriptivo de tipo reporte de casos, en el que se aplicó el método clínico para el diagnóstico de la entidad genética. El examen físico y dismorfológico por aparatos y sistemas permitió el diagnóstico clínico definitivo del

síndrome en los casos que se reportan, y permitió descartar su presencia en los progenitores de cada paciente afectado.

Se realizó exhaustiva indagación sobre los antecedentes familiares de ambos pacientes y se confeccionó un árbol genealógico común. (Figura 1)

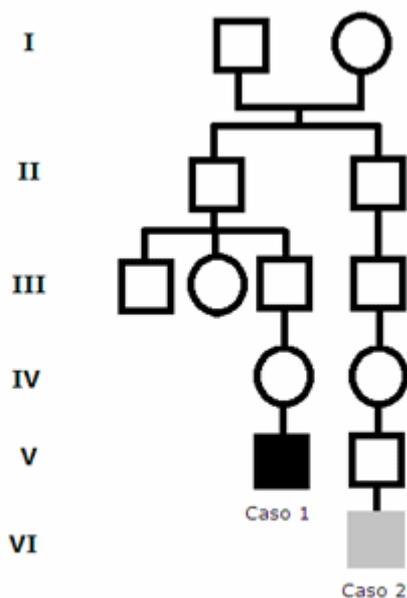


Fig. 1. Árbol Genealógico de los pacientes, donde se identifica el ancestro común.

Durante esta investigación se respetaron los principios éticos descritos en la declaración de Helsinki de 2010 para investigaciones médicas. Se contó con el consentimiento informado de los pacientes y/o familiares para la realización de los estudios requeridos en cada caso, y la toma de fotografías para el diagnóstico y posterior publicación.

Caso 1

Transicional masculino de 1 año. Tercer hijo de matrimonio entre padres no consanguíneos aparentemente sanos, con historia prenatal sin elementos relevantes. Nacido a término por parto fisiológico con buen peso. Al examen físico se constata hipoplasia del músculo pectoral y la mamila del lado derecho. La extremidad superior de ese lado se constata más pequeña que su homóloga del lado izquierdo, en la mano se identifica braquidactilia que afecta todos los dedos, clinodactilia del quinto, y sindactilia de los dedos 2 y 3. (Figura 2) Rx de tórax: Sin alteraciones óseas ni pleuropulmonares.



Fig. 2. Braquidactilia que afecta la mano derecha, con sindactilia de los dedos dos y tres y clinodactilia del quinto.

Caso 2

Lactante masculino de 8 meses. Primer hijo en común de matrimonio entre padres no consanguíneos sin antecedentes de enfermedad. Sin diagnóstico prenatal. Nace a término con buen peso y apgar 9/9. Al nacer se identifican como datos positivos al examen físico: oligodactilia, que compromete la mano izquierda, deformidad torácica compatible con hipoplasia pectoral y latido cardiaco desviado a la derecha del tórax. (Figura 3) Rx de torax: Dextrocardia. Hipoplasia de los cartílagos costales del hemitorax izquierdo. Sin alteraciones pleuropulmonares.



Fig. 3. Hipoplasia del músculo pectoral mayor izquierdo. Oligodactilia (ausencia parcial) de los dedos 2, 3 y 4 de la mano ipsilateral.

DISCUSIÓN

La Secuencia Poland constituye la anomalía del músculo pectoral más frecuente reportada en la literatura. No obstante, se comporta como una entidad clínicamente

muy heterogénea, de manera que la severidad y extensión del defecto puede variar ampliamente entre los individuos afectados.^{5,6}

De los dos pacientes, el caso 1 muestra las manifestaciones típicas, siendo varón con afectación unilateral que compromete lado derecho, y mostrando como signo clásico la hipoplasia del pectoral y el defecto en el desarrollo de la extremidad superior homolateral.^{3,5,6} En cambio, el caso 2 atípicamente se presenta en el lado izquierdo, asociándose a un signo poco frecuente, la dextrocardia, y con defectos importantes en la mano ipsilateral que comprometen la funcionalidad de dicha estructura.

La dextrocardia ha sido reportada en más de 20 casos con diagnóstico postnatal de Secuencia Poland y afectación del lado izquierdo,⁷⁻⁹ llegando incluso a postularse una hipótesis sobre la relación entre estos elementos como resultado de factores mecánicos que pudieran actuar durante la vida embrionaria. Se plantea que la presentación conjunta de dextrocardia y Secuencia Poland no resulta casual sino causal, requiriendo para su presentación la agenesia parcial o total de dos o más cartílagos costales izquierdos.⁹ Si bien este hallazgo no ha sido confirmado en el paciente de este estudio, sí se han descrito otras alteraciones costales más leves.

La mayor parte de los casos con Secuencia Poland son esporádicos. Sin embargo, han sido ocasionalmente descritos casos familiares. Entre 1970 y 1989 seis autores diferentes reportaron este diagnóstico recurrente entre primos hermanos, primos segundos y entre padres e hijos.¹ Entonces se llegó a proponer un posible modelo de herencia autosómico dominante con penetrancia reducida, sobre el cual todavía se hace alusión.⁸

Hasta el momento la etiología de la Secuencia Poland se mantiene sin precisar. Teorías aceptadas apuntan hacia la deficiencia del flujo sanguíneo en la región pectoral, la porción distal de la extremidad e incluso la inervación de la arteria subclavia durante la sexta semana de gestación.⁸ Esta causa vascular propuesta involucra dos posibles hipótesis: una sugiere que la disminución del flujo sanguíneo en la arteria subclavia está dada por el rápido crecimiento hacia delante de las costillas que comprimen el vaso sanguíneo, obstaculizando el flujo de sangre en su interior por efecto de masa. La otra hipótesis propone la existencia de malformaciones de origen embrionario que comprometen la citada arteria, dando lugar a circulación sanguínea deficiente por anomalías estructurales de la vasculatura. De confirmarse esta teoría el origen del defecto resultaría genético sin discusión, pues las malformaciones congénitas son el resultado de mutaciones a nivel de los genes del desarrollo, en este caso de aquellos que participan en la morfogénesis de la arteria subclavia. Dichas mutaciones han de transmitirse de una generación a otra siguiendo patrones de herencia mendeliana. Sin embargo, no se han identificado hasta hoy mutaciones responsables del supuesto defecto disruptivo, por lo que una y otra teoría están aún pendientes de evidencias concluyentes.^{2,8} Esta es la razón por la que tampoco ha sido posible definir un modelo de herencia clásico para este trastorno.¹

Teniendo en cuenta estos elementos, actualmente resulta mucho más plausible la explicación del origen multifactorial del defecto. Ello sugiere la participación de factores genéticos predisponentes que se transmiten de una a otra generación, y que bajo la acción de factores ambientales dan lugar al establecimiento de la secuencia disruptiva.¹

Precisamente casos de individuos emparentados como los que se presentan en este reporte pudieran apoyar dichos supuestos, asumiendo la transmisión en una misma familia de un gen o grupo de genes de susceptibilidad que en interacción con el

resto del genoma y elementos ambientales favorecen la presentación del fenotipo Poland. Asimismo se justifica la expresividad variable que clínicamente caracteriza a la entidad.

Agradecimientos:

A la Dra. Deysi Licourt Otero quien evaluó, diagnosticó y fotografió uno de los casos y gustosamente colaboró con el desarrollo de esta presentación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Online Mendelian Inheritance in Man. Poland Syndrome [Internet]. OMIM: Johns Hopkins University. 2011. [citado 5 Sep 2012]. Available from: <http://omim.org/entry/173800>.
2. USA. National Human Genome Research Institute. Learning About Poland Anomaly [Internet]. NHGRI; 2012. [citado 5 Sep 2012]. Available from: <http://www.genome.gov/14514230>
3. Pichardo León N, Puente Álvarez A. Síndrome de Poland asociado a dextrocardia. AMC [Internet]. Abr 2010 [citado 29 Abr 2012]; 14(2): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552010000200018&lng=es.
4. ORPHANET. Sobre las Enfermedades Raras. [Internet]. ORPHANET; [citado 5 Sep 2012] Disponible en: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES
5. Rajiv G, Saheer S, Vaibhav G, Sumit M. Poland sequence: Series of two cases and brief review of the literature. Ann Thorac Med [Internet]. Apr-Jun 2012 [citado 10 Sep 2012]; 7(2): 110-112. Disponible en: <http://www.thoracicmedicine.org/article.asp?issn=1817-1737;year=2012;volume=7;issue=2;spage=110;epage=112;auiast=Garg>
6. Cares B, Carolina Y Aravena C, Teresa. Asociación Sindromática: Poland, Goldenhar, Moebius, Klippel-Feil. Presentación de un Caso Clínico. Rev. chil. pediatr. [Internet]. 2010 [citado 23 Ene 2013]; 81(1): 53-57. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062010000100007&lng=es&nrm=iso
7. Iyer RS, Parisi MT. Multimodality imaging of Poland syndrome with dextrocardia and limb anomalies. Clin Nucl Med. [Internet]. 2012[citado 23 Ene 2013]; 37(8): 815-816. Disponible en: <http://journals.lww.com/nuclearmed/pages/articleviewer.aspx?year=2012&issue=08000&article=00027&type=abstract>
8. Lacorte D, Marsella M, Guerrini P. A case of Poland Syndrome associated with dextroposition. Ital J Pediatr. [Internet]. 2010 [citado 23 Ene 2013]; 36: 21. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2841204/>

9. Torre M, Baban A, Buluggiu A, Costanzo S, Bricco L, Lerone M, et al. Dextrocardia in patients with Poland syndrome: phenotypic characterization provides insight into the pathogenesis. J Thorac Cardiovasc Surg. [Internet]. 2010. [citado 23 Ene 2013]; 139(5):1177-82. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19909992>

10. Sierra Santos L, González Rodríguez. Síndrome de Poland: descripción de dos casos familiares. An Pediatr. [Internet]. 2008 [citado 27 Ene 2013]; 69(1): 49-51. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?f=10&pid=13124219&pid_usuario=0&pcontactid=&pid_revista=37&ty=140&accion=L&origen=elsevier&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=37v69n01a13124219pdf001.pdf

Dra. Anitery Travieso Tellez. Especialista de primer grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Profesor Instructor. Centro Provincial de Genética Médica Pinar del Río. Correo electrónico: any0511@princesa.pri.sld.cu
