

Județul Covasna. Circumscripția sanitară Reci (cond.: dr. L. Nagy, medic primar de circumscripție) și Spitalul unificat din Sf. Gheorghe, Secția de radiologie (cond.: dr. E. Papp)

## PREZENTAREA PRIMULUI CAZ DE SINDROM POLAND DEPISTAT ÎN ȚARĂ

dr. L. Nagy, dr. K. Aczél, I. Csutak

Așa-numitul sindrom Poland face parte din grupul malformațiilor congenitale rare și puțin cunoscute. Sindromul constă dintr-o combinație de anomalii care interesează cutia toracică, umărul și mina. În literatura de specialitate apărută în țară nu am găsit nici o publicație referitor la această problemă, dar nici Manualul de ortopedie (10) — cu toate că tratează pe larg defectele musculare în-

\* Aducem mulțumiri tov. șefi de clinică: prof. dr. Z. Pápai, prof. dr. I. Pop D. Popa, prof. dr. doc. P. Dóczy pentru amabilitatea de a fi aprobat consultarea evidențelor scriptice.

născute — nu-l amintește direct. De asemenea nu figurează între sindroamele cuprinse în Dicționarul medical (2). Manualul lui *Leiber* și *Olbrich* (11) clasează aplazia mușchiului pectoral mic în cadrul formelor de brahidactilie (5). *Fraser* (8) amintește la descrierea sindromului Marfan și de apariția sindactiliei. Sindromul a fost descris pentru prima oară de chirurgul englez *Poland*, în 1841; asemenea anomalii au fost comunicate și de alți autori, dar prioritatea îi aparține lui *Poland*, fapt accentuat mai ales de *Clarkson* (3).

### Descrierea cazului

Sindromul *Poland* a fost observat de noi la un copil de 4 ani (fig. 1). Nu mult după naștere, părinții copilului au constatat sinereza degetului II și III de la mîna dreaptă, precum și rețracția hemitoracelui drept. La examenul local am constatat că, hemitoracele drept nu are proeminența normală, ca cel stîng, din cauza lipsei mușchiului pectoral mare. Degetele II și III de la mîna dreaptă prezintă sindactilie și sinbrahidactilie, dar și celelalte degete sînt cu mult mai scurte decît cele de la mîna stîngă (brahidactilie, fig. 2). Mamele și mamelonul homolateral sînt hipoplazice. Se mai constată o scolioză ușoară, cu convexitatea spre dreapta, precum și un torace excavat (pectus excavatum).

Pe radiografiile comparate ale mîinilor (fig. 3) este și mai evidentă scurtarea falangelor și a oaselor metacarpiene de la mîna dreaptă, la fel ca și subțierea lor parțială. Deosebit de scurtă este falanga mijlocie a degetului II. Structura osoasă, conturul articulațiilor și dezvoltarea epifizelor prezintă un aspect corespunzător vîrstei.

### Discuții

Frecvența anomaliilor musculare congenitale, conform datelor publicate de *Schlesinger* (15) este de 1 : 11000, iar între acestea cea a mușchiului pectoral mare este cea mai frecventă. O treime a anomaliilor musculare innăscute interesează acest mușchi; pînă acum au fost comunicate aproximativ 400 de cazuri (5, 11, 14). Se pare că la bărbați fenomenul apare mai des.

Sindromul a fost descris de către *Poland* în felul următor (1, 12):

1. Sindactilie, sinbrahidactilie și brahidactilie unilaterală de diferite forme și grade de dezvoltare.
2. Aplazia homolaterală a mușchiului pectoral mare, proces care interesează mai frecvent numai porțiunea sternală, cea claviculară putînd fi chiar și hipertrofiată.
3. Hipoplazia sau aplazia homolaterală a mamelei și a mamelonului.
4. Absența porțiunii toracale a pilozității axilare.

Prezența ultimelor două semne nu este obligatorie.

La bolnavul nostru se poate constata sindactilia, sinbrahidactilia și brahidactilia, concomitent cu absența mușchiului pectoral mare, hipoplazia mamelei și a mamelonului homolateral. Referitor la starea pilozității axilare nu ne putem pronunța, dată fiind vîrsta fragedă a pacientului. În cazul descris de noi lipsește atît partea sternală, cit și cea claviculară a mușchiului pectoral mare.

Cauza defectelor musculare congenitale — inclusiv și sindromul *Poland* — nu este pe deplin cunoscută. Mușchiul pectoral mare se dezvoltă din miotoamele centrale 5—8 în caz de malformație congenitală, cauza probabilă poate fi dezvoltarea patologică a liniei embrionare, produsă de către diverși factori exogeni și endogeni. Pe baza unor constatări, se consideră că este vorba despre un tablou patologic apărut în urma unui proces ereditar recesiv (1, 5, 10, 14).

După *Fazekas* (5, 6, 7) absența congenitală a mușchiului pectoral mare este un simptom facultativ muscular al sindromului Marfan, la fel ca și absența bine-cunoscută a mușchiului dilatator al pupilei, diferența rezidă doar în localizare.

I. NAGY ȘI COLAB : PREZENTAREA PRIMULUI CAZ DE SINDROM POLAND  
DEPISTAT ÎN ȚARĂ



Fig. nr. 1



Fig. nr. 2



Fig. nr. 3

În acest scop, am întocmit și noi arborele genealogic al bolnavului. S-a putut stabili că frații bunicii de după tată ai bolnavului au avut cu toții o statură înaltă, unul dintre ei prezentând omoplați îndepărtați (scapula alatae) și toți au decedat în jurul vârstei de 40 de ani. Au fost printre ei și purtători de ochelari. Iar dintre surorile tatălui, o femeie de 29 de ani prezintă semnele sigure ale sindromului Marfan: toracele osos este deformat, excavat, bolnava prezentînd și o arahnodactilie caracteristică. Semnul degetului mare al lui Steinberg este de asemenea prezent. Bolnava prezintă picior plat, precum și miopie. Distanța maximă a brațelor întinse lateral (distanța de aripi) depășește cu 2 cm înălțimea corporală; la ceilalți doi frați această diferență este de 9 cm, respectiv de 4 cm.

Fratele bolnavului în vîrstă de 8 ani, suferă de un viciu cardiac congenital.

Pe baza celor de mai sus, considerăm și noi că sindromul Poland poate fi conceput ca făcînd parte din tabloul clinic al maladiei Marfan. Cazul descris de noi corespunde unei forme ereditare recesive a defectelor musculare înnăscute.

Din punct de vedere clinic sindromul Poland i se poate atribui înainte de toate o semnificație în diagnosticul diferențial. În acest sens, ne putem gîndi la sindromul Stilling-Türk-Duane, la sindromul Wildervanck, și la sindromul Apert (1).

În cazul copiilor, țineră în evidență, îngrijirea și dirijarea lor profesională este justificată și necesară dacă sindromul apare în cadrul maladiei lui Marfan, dar și absența totală a mușchiului pectoral mare în sine poate duce la o diminuare marcată a capacității de muncă (5).

### Concluzii

Sindromul Poland este o malformație congenitală complexă a toracelui, umărului și a mîinii. În cazul descris s-a constatat o sindactilie și o sinbrahidactilie pe partea dreaptă, aplazia homolaterală a mușchiului pectoral mare și hipoplazia mamelei și a mamelonului. Sindromul a fost depistat la un copil aparținînd unei familii cu prezența maladiei Marfan printre membrii ei. Se discută pe scurt simptomatologia, etiopatogenia și importanța clinică a problemei. În literatura apărută în țară nu s-a comunicat încă un asemenea caz.

Sosit la redacție: 7 decembrie 1971.

### Bibliografie

1. ANGER G., STRUBE G.: Schweiz. Med. Wschr. (1969), 99, 483; 2. BRENCSÁN J.: Orvosi szótár, Terra, Budapest, 1967; 3. CLARKSON P.: Guy's Hosp. Rep. (1962), 111, 335 (cit. de 1); 4. FANCONI G., WALLGREN A.: Lehrbuch der Pädiatrie, Benno Schwabe, Basel-Stuttgart, 1956; 5. FAZEKAS Á., VIGVÁRY I.: Orv. Hetil. (1969), 110, 2822; 6. FAZEKAS Á., VIGVÁRY L., NAGY M.: Orv. Hetil. (1969), 110, 2872; 7. FAZEKAS Á., VIGVÁRY L.: Orv. Hetil. (1971), 112, 1277; 8. FRASER ROBERTS J. A.: An Introduction to Medical Genetics. University Press, Oxford, London, 1967; 9. FODOR O.: Biologia moleculară și medicina modernă. Vol. II. Ed. Medicală, București, 1971; 10. \* \* \* Handbuch der Orthopedie, Georg Thieme Verlag, Stuttgart, 1957 (cit. de 5); 11. LEIBER B., OLBRICH G.: Wörterbuch der klinischen Syndrome. Urban-Schwarzenberg, München-Berlin, 1963 (cit. de 5); 12. POLAND A.: Guy's Hosp. Rep. (1841), 6, 191 (cit. de 1); 13. UNGVÁRY L.: Betegségsyndromák zsebkönyve, Medicina, Budapest, 1962; 14. SÁNTHA K.: (cit. de 5); 15. SCHLESINGER N.: (cit. de 5).