

Síndrome de Poland. Revisión de 38 casos

J. Minguella-Solá, M. Cabrera-González

Resumen. *Objetivo:* Estudiar las diferentes anomalías de la mano que se presentan en el síndrome de Poland y valorar sus características.

Material y métodos: Se revisan 38 historias clínicas correspondientes a 28 varones y 10 mujeres, estando afectado en 18 casos el lado derecho y en 20 el izquierdo. Se analizan especialmente las características anatómicas de la mano, tanto clínica como radiográficamente, clasificándolas en cinco tipos. Tipo 1: sin sindactilia. Tipo 2: sindactilia con hipoplasia o aplasia de la falange media. Tipo 3: mano en «pala» con sindactilia completa afectando también al pulgar. Tipo 4: ausencia longitudinal de dedos o radios. Tipo 5: ausencia transversal.

Resultados: Cuatro casos presentaban anomalías costales además de la ausencia del pectoral. Se observaron cuatro casos del tipo 1, 25 del tipo 2 (65,7%), cinco del tipo 3, tres del tipo 4 y un caso del tipo 5. La falange media era hipoplásica en 15 casos, aplásica en otros 15 y se combinaban hipoplasia y aplasia en cuatro casos. Se observaron dos placas fisarias en algún metacarpiano de 18 manos, sobre 23 casos en que se pudo estudiar este aspecto.

Comentarios: 1) No se ha observado el predominio del lado derecho constatado en la mayoría de estadísticas; 2) Es frecuente la presencia de dos placas fisarias a nivel del primer metacarpiano (78,2%), y 3) Se propone una clasificación, que valora globalmente la mano según sus anomalías.

An Esp Pediatr 1998;48:143-147.

Palabras clave: Síndrome de Poland; Malformación de la mano; Clasificación.

POLAND'S SYNDROME. A REPORT OF 38 CASES

Abstract. *Objective:* The purpose of this study was to analyze the different hand anomalies observed in Poland's syndrome.

Patients and methods: Thirty-eight clinical histories were revised. There were 28 boys and 10 girls. In 18 cases the right side was affected and in 20 cases the left side. Special attention was placed on the analysis of the anatomical hand findings, in both the clinical and radiographic studies. The patients were classified into 5 types: Type 1, without syndactyly; type 2 syndactyly and hypoplastic or aplasic middle phalanx; type 3 or "shovel hand" with complete syndactyly also affecting the thumb; type 4 longitudinal deficiency of some digits or radius and type 5 transversal absence.

Results: Four cases presented associated chest wall anomalies. We have observed four cases of type 1, 25 cases of type 2 (65.7%), 5 cases

of type 3, 3 cases of type 4 and one case of type 5. The middle phalanx was hypoplastic in 15 cases, aplasic in another 15 cases and combined hypo and aplasic in 4 cases. In 18 hands we observed two fissure plates in metacarpals.

Conclusions: 1) We did not observe any side predominance. 2) Two fissure plates in the first metacarpus is frequently observed (78.2%). 3) We propose a classification according to the anatomical hand anomalies.

Key words: Poland's syndrome. Hand anomalies. Classification.

Introducción

Se conoce como síndrome de Poland la combinación de la ausencia parcial o total del músculo pectoral mayor con una anomalía de la mano homolateral. Se individualizó esta entidad a partir de la descripción que hizo Alfred Poland⁽¹⁾ de las características patológicas que observó en una disección anatómica. Se considera que este síndrome aparece en uno de cada 20-30.000 recién nacidos⁽²⁾ y es la única malformación de aparición exclusivamente unilateral⁽³⁾.

Si bien la sindactilia parece ser la anomalía más característica de la mano, a medida que han ido apareciendo nuevos casos se ha constatado la existencia de otras malformaciones e incluso se han descrito casos sin sindactilia⁽⁴⁻⁶⁾. Esto ha dado lugar a la aparición de varias propuestas de clasificación^(2,4,7), de acuerdo siempre con la anomalía presente en la mano.

El estudio de 38 casos de síndrome de Poland nos ha dado la oportunidad de constatar algunas de sus características y también nos ha permitido agrupar nuestros casos en una clasificación basada en las características anatómicas de las manos observadas, pero que da también una orientación sobre la gravedad y pronóstico de los casos.

Material y métodos

Se han revisado 38 historias clínicas de niños etiquetados de síndrome de Poland, de los que 28 (73,6%) eran varones y 10 mujeres. Se constatan las anomalías en la musculatura pectoral y las posibles lesiones costales, pero se insiste, sobre todo en el estudio de las anomalías que presentaba la mano. Se ha valorado el aspecto clínico de la mano, haciendo constar su integridad o no y el grado de sindactilia que presentaba, considerando nivel A cuando la comisura estaba por debajo de la articulación interfalángica proximal, nivel B cuando la comisura se situaba a nivel de la interfalángica distal y nivel C cuando se trataba de una sindactilia total. Se estudian los datos radiográficos

Servicio de Ortopedia y Traumatología Infantil. Hospital Universitario Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. Unidad de Malformaciones de las Extremidades. Centro Médico Teknon. Barcelona.

Correspondencia: Joan Minguella-Solá.

C/ Temple 24, 2º. 08911 Badalona (Barcelona).

Recibido: Enero 1997

Aceptado: Junio 1997



Figura 1. Síndrome de Poland tipo 2, afectando el lado izquierdo.



Figura 2. Síndrome de Poland tipo 3, mostrando una «mano en pala».



Figura 3. Síndrome de Poland tipo 4, con ausencia longitudinal del segundo radio y parcial del tercero.



Figura 4. Ausencia del pectoral mayor izquierdo, en un caso con síndrome de Poland.

relacionados especialmente con la falange media y la distal y la presencia de fisas complementarias en los metacarpienos.

Se han distribuido los casos en cinco tipos, en una clasificación adoptada en vista de los resultados de la revisión y que pretende agrupar los casos teniendo en cuenta el tipo de anomalía de la mano y su gravedad. Tipo 1: la mano es globalmente hipoplásica, no presenta sindactilia y se puede observar hipoplasia o aplasia de la falange media (F2). Tipo 2: a la sindactilia, presente en diferentes grados, pero sin afectar el pulgar, se añade siempre una hipoplasia o aplasia de F2 (Fig. 1). Tipo 3: o mano en «pala», la sindactilia es completa y afecta al pulgar, que aparece en el mismo plano que los demás dedos, con hipoplasia o aplasia de la musculatura tenar; es constante una rigidez de los dedos, a veces con sinfalangia (Fig. 2). Tipo 4: la sindactilia se complementa con una ausencia longitudinal; falta algún dedo o radio completo, presentando también anomalías en F2 (Fig. 3). Tipo 5: presenta la mano una ausencia transversal, pudiendo alcanzar el nivel de los metacarpienos o faltar completamente la mano.

Finalmente, se valoran los resultados obtenidos con el tratamiento de estos pacientes. Teniendo en cuenta que éstas son unas manos siempre muy deficitarias, se ha considerado un resultado bueno, cuando el paciente puede realizar una pinza acep-

table con el pulgar y utiliza la mano espontáneamente; regular, cuando utiliza la mano con evidentes limitaciones y la pinza es deficitaria; malo, cuando no utiliza la mano.

Resultados

De los 38 casos estudiados, en 18 el lado afectado era el derecho y en 20 casos el izquierdo. Había antecedentes familiares de malformación en siete casos (18,4%): cinco casos del tipo 2, uno del tipo 3 y otro del tipo 4. Cabe señalar que en uno de estos niños una ecografía practicada a los 5 meses de gestación mostraba un desprendimiento parcial de la placenta. Cuatro pacientes (10,5%) presentaban a la vez otras malformaciones: un hipospadias, una sinostosis astragalocalcánea, una dextrocardia y un síndrome de Möbius. De estos niños, tres tenían antecedentes familiares de malformación.

En cuanto a la lesión torácica, en tres casos se apreciaba una ausencia total del pectoral mayor y en uno de ellos -una niña- faltaba también la glándula mamaria y el pezón. En los restantes 35 casos estaba ausente el fascículo esternocostal del músculo pectoral mayor y más o menos hipoplásico el fascículo clavicular (Fig. 4). Cuatro casos presentaban a la vez anomalías costales.

En lo que respecta al miembro superior homolateral siem-



Figura 5. Radiografía de una mano con síndrome de Poland. Se puede observar la ausencia del segundo dedo, aplasia de F2 del tercer dedo, hipoplasia de F2 en dedos cuarto y quinto y la presencia de una fisis proximal y otra distal en el primer metacarpiano.

pre había una hipoplasia del antebrazo de una intensidad generalmente proporcional al grado de afectación de la mano. La mano globalmente presentaba un tamaño normal en un caso, estaba ausente en otro caso, tenía forma de pala en cinco casos y aparecía hipoplásica en 31 casos.

Cuatro casos no presentaban sindactilia, uno, como ya se ha apuntado, no tenía mano y los 33 restantes presentaban sindactilia en distintos grados. Se consideraron sindactilias del tipo A en 13 casos, tipo B en 13 casos y tipo C en 7 casos. En los casos del tipo C, o sindactilia completa, quedaba siempre perfilado el pulpejo de los dedos y conservaban uñas independientes. Excepto en seis casos, la sindactilia afectaba todas las comisuras de índice a meñique; en cinco casos alcanzaba también al pulgar y en otros cinco casos la primera comisura estaba reducida. En cuatro casos el 5º dedo quedaba libre, pero aún afectado por alguna anomalía, el 5º dedo, junto con el pulgar, fue el que presentaba un aspecto y una función más semejantes a

Tabla I Distribución por tipos de los casos revisados

Tipo 1	4 casos	10,5%
Tipo 2	25 casos	65,7%
Tipo 3	5 casos	13,1%
Tipo 4	3 casos	7,8%
Tipo 5	1 caso	

la normal.

En cuanto a los hallazgos radiográficos, en dos casos no había radiografías y un caso presentaba una agenesia de la mano. Sobre los 35 casos en que se pudieron estudiar las radiografías, se ha valorado el aspecto de la falange media (F2), que aparecía normal en un caso, hipoplásica en 15 casos, ausente en 15 casos y combinaba hipoplasia con aplasia en cuatro casos (Fig. 5). En cinco casos además aparecía hipoplásica o aplásica la falange distal; tres de estos casos eran del tipo 3 y dos del tipo 1. Un solo paciente presentaba hipoplasia de dos metacarpianos. En dos casos faltaba un radio completo y en un caso un dedo. Dos casos mostraban una clinodactilia del 5º dedo, por presentar la falange media deltoidea. En dos pacientes el pulgar aparecía trifalángico, uno incluido en el tipo 1 y el otro en el tipo 3. Tres casos, de modo concomitante, presentaban una sinostosis radiocubital superior (dos del tipo 2 y uno del tipo 3) y un caso, sinostosis del carpo (del tipo 1). En siete manos se apreciaba una evidente sinfalangia (dos pertenecían al tipo 2 y cinco al tipo 3); sin embargo, todas las manos presentaban una cierta rigidez de los dedos, siendo el 5º dedo siempre el menos afectado.

Se buscaron posibles anomalías en la localización de la fisis de los metacarpianos (MC). No se pudo hacer esta valoración en 15 casos: un niño no tenía mano, dos casos no tenían radiografías y en 12 casos las radiografías estaban hechas a una edad en que no se habían aún delimitado radiográficamente las fisis. Sobre 23 casos estudiados, en 18 se encontraron anomalías. En 14 casos el primer metacarpiano (MC1) presentaba dos fisis, proximal y distal (Fig. 5), tres de ellos en ambas manos. En dos casos dos fisis en MC1 y MC2 en la mano anómala. Un caso presentaba dos fisis en MC1, MC2 y MC3 en la mano anómala y en un caso había dos fisis en MC2 y MC3 en ambas manos. Los casos afectados de esta anomalía fisaria estaban distribuidos entre los tipos 1 y 2 (dos casos), tipo 2 (10 casos), tipo 3 (tres casos) y tipo 4 (tres casos); los cuatro casos con afectación también de la mano sana se distribuían entre los tres primeros tipos.

De acuerdo con la clasificación propuesta, los 38 casos revisados se distribuían según muestra la tabla I.

El tratamiento establecido se limitó a las anomalías de la mano, intentando conseguir una pinza eficaz entre el pulgar y los demás dedos. El tratamiento consistió en separar los dedos en sindactilia con algunas operaciones complementarias especialmente orientadas a mejorar la amplitud de la primera comisura; cabe señalar que en cinco manos se encontraron anomalías en

Tabla II Resultado según tipo de malformación

	Bueno	Regular	Malo	Total casos
Tipo 1	3			3
Tipo 2	14	4		18
Tipo 3		2	2	4
Tipo 4	1	1		2
Tipo 5			1	1
R. global	18	7	3	28

la distribución de los vasos colaterales, que dificultaron la separación de los dedos.

Se pudo valorar el resultado en 28 casos: dos casos no precisaron tratamiento; cuatro casos no aceptaron el tratamiento propuesto; tres casos siguieron los controles postoperatorios en otros servicios y un caso está pendiente de ser tratado. De los 28 casos controlados se hizo un seguimiento que oscilaba entre 1 año y 8 meses a 15 años, con un seguimiento medio de 6 años. Se consideraron buenos 18 casos, que hacían pinza y utilizaban la mano espontáneamente. Regulares siete casos, que utilizaban la mano con evidentes limitaciones, y malos tres casos, que no utilizaban la mano. La tabla II muestra los resultados según el tipo de malformación.

Discusión

De los datos que proporciona este estudio, se confirma un notable predominio del sexo masculino en la presentación del síndrome de Poland, que constituye el 73,6% de nuestros casos, semejante a los porcentajes que se observan en la literatura^(2,4,8-11). Pero no hay coincidencia en cuanto al predominio del lado derecho citado en todas las estadísticas.

Se han encontrado antecedentes familiares de malformación en el 18,4% de casos, semejante a la implicación genética media de las malformaciones del miembro superior y un poco superior al 14% que encuentra Ireland⁽¹⁰⁾. No se ha observado ningún caso familiar, siendo contados los descritos en la literatura⁽¹²⁻¹⁴⁾. La presencia concomitante de otras malformaciones en cuatro casos (10,5%) es muy inferior al 50% encontrado por Wilson⁽¹⁵⁾. Dentro de la misma extremidad afectada, se observó en tres casos una sinostosis radiocubital superior, que citan también otros autores⁽¹⁰⁾ y en otro caso una sinostosis del carpo, descrita por Hadley⁽⁶⁾ como una rareza; estas anomalías no estaban relacionadas con ningún tipo concreto de malformación de la mano.

La presencia de dos placas fisarias en los metacarpianos en 18 casos (sobre 23 casos en que se pudo estudiar esta peculiaridad), se constata también en otros trabajos^(2,11), aunque Sugiura⁽²⁾ parece limitar esta anomalía a los casos difalángicos de su clasificación. En nuestro estudio, la anomalía aparece repartida por todos los tipos y por su alta frecuencia (78,2%) creemos, que junto con la sindactilia y la hipoplasia o aplasia de la falange media, podría considerarse como otra anomalía característica

del síndrome de Poland, aunque de demostración más tardía, ya que no se puede constatar en radiografías practicadas en niños pequeños. Sin embargo, llama la atención que en cuatro casos la presencia de dos fisas en un metacarpiano se apreciaba en ambas manos, lo que estaría en contradicción con la característica de unilateralidad de las anomalías en el síndrome de Poland⁽³⁾.

La clasificación propuesta en este trabajo agrupa los casos en relación a la anatomía conjunta de la mano, observándose un notable predominio del tipo 2 (65,7% de los casos) que corresponde a las manos con sindactilia, que no afecta el pulgar, combinada con hipoplasia o aplasia de F2. No nos parece útil la diferenciación entre trifalanga y bifalanga como elemento de clasificación, como propone Sugiura⁽²⁾. En nuestros casos la hipoplasia de F2 o trifalanga y la aplasia o bifalanga, aparte de la combinación de las dos en una misma mano, estaban repartidas por todos los tipos de nuestra clasificación. El resultado del tratamiento en los casos con afalanga, que se pudieron valorar (11 casos), daba en tres «buen» resultado, en seis «regular» y en dos «malo», pero dependiendo probablemente más del tipo a que pertenecían, que no por el hecho de la bifalanga, aunque es verdad que la aplasia de una falange es un factor anatómico de mayor gravedad funcional. Se acerca más a nuestro planteamiento la clasificación de Bouvet⁽⁷⁾, aunque insiste también en la bi o trifalanga. La clasificación de Gausewitz⁽⁴⁾ nos pareció poco definida a la hora de intentar ubicar en ella nuestros casos.

Observando el resultado del tratamiento, según el tipo a que pertenece el caso, se puede apreciar cómo la función de la mano va quedando más afectada progresivamente del tipo 1 al 3; los resultados en los tipos 4 y 5 son difíciles de valorar dado el escaso número de casos.

La etiopatogenia del síndrome de Poland sigue siendo incierta. Los tiempos coincidentes de la individualización de la porción esternocostal del pectoral mayor, de la condricificación de la falange media y de la separación de los dedos, sugieren una patogenia común para las anomalías características del síndrome de Poland. Hacia la séptima semana del desarrollo embrionario, la porción esternocostal del pectoral mayor queda bien separada de la porción clavicular (embrión XXII de Lewis⁽¹⁶⁾). La condricificación de la falange media se produce en los estadios 19-20, con una edad media de 49 días⁽¹⁷⁾ y es también en la séptima semana que se produce la separación de los dedos de la mano. Todo parece indicar que algo ha ocurrido en la séptima semana que ha alterado el desarrollo y explica las anomalías que aparecen en el síndrome de Poland. Sin embargo, esto no explicaría la unilateralidad, típica del síndrome de Poland.

Parece más verosímil la hipótesis vascular. Según Bouvet⁽⁷⁾ la hipoplasia o estenosis de la arteria subclavia podría alterar el desarrollo de las estructuras irrigadas por las ramas periféricas de esta arteria, si son terminales. El mismo autor⁽¹⁸⁾ hizo un estudio de la vascularización de los miembros superiores en pacientes con síndrome de Poland y apreció una evidente asimetría entre el lado afectado y el sano, que apoyaría la hipótesis del origen vascular. Esta insuficiencia vascular se produciría ya en el período embrionario.

Según Oliver⁽¹⁹⁾ inicialmente la mano tiene forma de abanico, con el pulgar y el meñique completamente separados, casi perpendiculares al antebrazo; esta disposición favorecería una mejor nutrición de estos dedos, más proximales, que los tres dedos centrales, que quedarían más distales. Esto podría ser la causa de la menor afectación que suelen presentar los dedos pulgar y meñique⁽¹⁸⁾.

Bowes Bavinck y Weaver⁽²⁰⁾ apoyan la hipótesis vascular y concretan que la oclusión ocurriría hacia la sexta semana del desarrollo embrionario y según su localización se producirían diversos patrones de anomalías. Como causas etiológicas desencadenantes apuntan: 1) factores mecánicos, como trombosis, embolias, hemorragias o compresiones; 2) trastornos embrionarios con alteración del normal desarrollo de los vasos, y 3) factores externos, como infecciones, hipoxia o algunas drogas. En esta línea etiológica, David⁽²¹⁾ relaciona el trastorno vascular con el intento de provocar un aborto con derivados de la ergotamina, que está demostrado producen anoxia, pero según la dosis podría resultar sólo una hipoxia temporal en el embrión, con posible espasmo vascular; dos tercios de sus casos habían tomado alcaloides de ergotamina con finalidad abortiva.

El estudio de nuestros pacientes no permite hacer ninguna aportación a la etiopatogenia del síndrome de Poland. Sin embargo, se podría considerar el caso en que en un estudio ecográfico se descubrió un desprendimiento parcial de la placenta, que posiblemente dio lugar a una hemorragia. Hoyme⁽²²⁾, que propone también un origen vascular para las amputaciones congénitas del antebrazo, descubrió en la placenta de tres de sus casos trombos organizados, que secundariamente podrían haber provocado una oclusión arterial por embolización. En esta línea estaría el trabajo de Castilla y cols.⁽²³⁾ que observaron antecedentes de hemorragia vaginal durante el primer trimestre de embarazo en el 18,5% de sus casos de síndrome de Poland, muy superior al 4,1% hallado en los casos control.

Bibliografía

- Poland A. Deficiency of the pectoralis muscles. *Guy's Hosp Rep* 1841; **6**:191-193.
- Sugiura Y. Poland's syndrome. Clinico-Roetgenographic study on 45 cases. *Cong Anom* 1976; **16**:17-28.
- David TJ. The Poland anomaly and allied disorders. *Pediatr Res* 1981; **15**:1184.
- Gausewitz SH, Meals RA, Setoguchi Y. Severe limb deficiency in Poland's syndrome. *Clin Orthop* 1984; **185**:9-13.
- Eugber WD. Cleft hand and pectoral aplasia. *J Hand Surg* 1981; **6**:574-577.
- Handley MDM. Carpal coalition and Sprengel's shoulder in Poland's syndrome. *J Hand Surg* 1985; **10**(B):253-255.
- Bouvet JP, Maroteaux P, Briard-Guillemot ML. Le syndrome de Poland. Etudes clinique et génétique. Considérations physiopathologiques. *Nouv Presse Méd* 1976; **5**:185-190.
- Mace JW, Kaplan JM, Sehanberger JE, Gottlin RW. Poland's syndrome: report of seven cases and review of the literature. *Clin Pediatr* 1972; **11**:98-102.
- Goldberg MJ, Mazzei RJ. Poland's syndrome: a concept of pathogenesis based on limb bud embryology. *Birth Defects* 1977; **13**(3D):103-115.
- Ireland DCR, Takayama N, Flatt AE. Poland's syndrome. *J Bone Joint Surg* 1976; **58**(A):52-58.
- Miura T. Findings of hand anomaly associated with pectoral muscle anomaly. *Hand* 1978; **10**:205-212.
- David TJ. Familial Poland anomaly. *J Med Genetics* 1982; **19**:293-296.
- Sujansky E, Riccardi VM, Mattew AL. The familial occurrence of Poland's syndrome. *Birth Defects* 1977; **13**:117-121.
- Román Pérez J, Satrústegui Gamboa F, Montesinos Vales J, Santander Maestu E, Ollaquindía García P, Fernández González AL. Anomalia de Poland de carácter hereditario. *Act Ped Esp* 1994; **52**:428-430.
- Wilson MR, Louis DS. Poland's syndrome: variable expression and associated anomalies. *J Hand Surg* 1988; **13**(A):880-882.
- Lewis WH. The development of the arm in man. *Am J Anat* 1901-02; **1**:145-183.
- O'Rahilly R, Gardner E, Gray DJ. The skeletal development of the hand. *Clin Orthop* 1959; **13**:42-50.
- Bouvet JP, Leveque D, Bernetieres F, Gros JJ. Vascular origin of Poland's syndrome? A comparative rheographic study of the vascularisation of the arms in eight patients. *Eur J Pediatr* 1978; **128**:17-26.
- Oliver G. Formation du squelette des membres. Paris: Vigot frères Ed. 1962; 88.
- Bowes Bavinck JM, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil and Möbius anomalies. *Am J Med Genetics* 1986; **23**:903-918.
- David TJ. Nature and etiology of the Poland complex. *New England J Med* 1972; **287**:487-489.
- Hoyme HE, Jones KL, Van Allen MI, Saunders BS, Benirschke K. Vascular pathogenesis of transverse limb reduction defects. *J Pediatr* 1982; **101**:839-843.
- Castilla EE, Paz JE, Orioli IM. Pectoralis major muscle defect and Poland complex. *Am J Med Genetics* 1979; **4**:263-269.