



**UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTONOMA DE MEXICO**

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO E INVESTIGACION
SECRETARIA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA**

**EXPERIENCIA DE LA CONSULTA EXTERNA DEL
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA EN EL
SINDROME DE POLAND**

TRABAJO DE INVESTIGACION

QUE PRESENTA

DR. GABRIEL TERAN CANO

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN

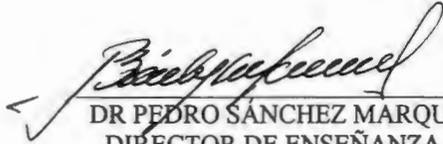
P E D I A T R I A



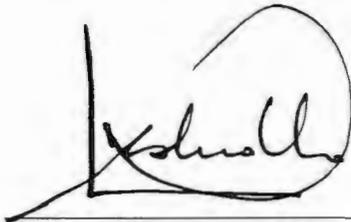
MEXICO. D. F.

MARZO 2000

**EXPERIENCIA DE LA CONSULTA EXTERNA DEL INSTITUTO NACIONAL DE
PEDIATRIA EN EL SÍNDROME DE POLAND**



DR PEDRO SÁNCHEZ MARQUEZ
DIRECTOR DE ENSEÑANZA Y
PROFESOR TITULAR DEL CURSO



DR LUIS HSHIKI NAKANDAKARI
JEFE DEL DEPARTAMENTO DE
ENSEÑANZA DE PRE Y POSTGRADO



DRA MARIA DE LA LUZ IRACHETA GEREZ
JEFA DEL SERVICIO DE LA CONSULTA
EXTERNA DE PEDIATRIA

EXPERIENCIA DE LA CONSULTA EXTERNA DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA EN EL SÍNDROME DE POLAND.

Dr. Gabriel Terán Cano, Dra. Ma. De la Luz García Cruz, Dra. Ma. de la Luz Iracheta Gerez, Dra. Mirella Vázquez *****

Residente de 3er año de Pediatría, **Jefe del Servicio de Consulta Externa, *Médico adscrito al servicio de consulta externa de pediatra.**

RESUMEN

Antecedentes: El Síndrome de Poland (SP) es una entidad extremadamente rara, cuya etiopatogenia se desconoce. Se ha propuesto como causa de la misma una alteración en la circulación en la etapa embrionaria de las arterias subclavias, vertebrales y ramas de éstas; se reporta una incidencia de 1: 52500 casos. Se caracteriza por 2 componentes principales, braquisindactilia y defecto del músculo pectoral ipsilateral.

Se ha asociado con Síndrome de Muebius, Bonnievie-Ullrich, leucemia, linfoma, esferocitosis, anomalías del sistema urinario, pulmonar y cardiaco

Objetivo: describir la frecuencia, anomalías asociadas, lado afectado del Síndrome de Poland en la población pediátrica que acude a la consulta externa de pediatría del Instituto Nacional de Pediatría.

Material y método: se realizará un estudio descriptivo, observacional, transversal, retrospectivo, de una serie de casos en el Instituto Nacional de Pediatría. Se tomarán en cuenta todos los pacientes que acudieron a consulta externa de pediatría y a los cuales se les realizó el diagnóstico de SP, que cumplan con los criterios de inclusión. El periodo a estudiar será de enero 1974 a diciembre de 1999.

Resultados: En los 33 pacientes incluidos en el estudio, el 54.5% fueron masculinos, la edad promedio fue de 41 meses, no se encontraron diferencias significativas en relación al género ni lado afectado, en el 57.5% de los casos correspondieron al lado izquierdo; con respecto a las malformaciones de la mano, el 42.4% correspondió a sindactilia.

Solo se reportó un caso de asociación con Síndrome de Moebius.

Se reportaron algunas otras manifestaciones tales como espina bífida, crisis convulsivas, hipoplasia de esternón, comunicación interauricular, ausencia de costillas y agenesia de ambas clavículas.

Conclusiones: No se encuentran estudios latinoamericanos acerca del Síndrome de Poland, se sabe que es una entidad rara y dado que el Instituto Nacional de Pediatría es un lugar de referencia, este sería el segundo estudio más grande encontrado en la literatura, se atiende en promedio 1.1 casos por año, en nuestra revisión de casos no se reporta predominio de género así como de lado afectado, la anomalía de mano encontrada más frecuente fue la sindactilia, lo cual concuerda con lo reportado en la literatura, se encontró 1 caso con asociación Síndrome de Moebius.

EXPERIENCE OF AMBULATORY PEDIATRIC'S CONSULT IN THE NATIONAL PEDIATRIC INSTITUTE IN POLAND'S SYNDROME.

Dr, Gabriel Terán Cano, Dra Ma. De la Luz García Cruz, Dra Ma. De la Luz Iracheta Gerez, Dra Mirella Vázquez.

Introduction: Poland's síndrome(PS) is a rare disorder of unknown etiology. There is implicated disorder in circulation in embrionary period by the subclavias and vertebrals arteries. There is reported incidence of 1:52500 cases. The disorder is composed by 2 components: braquisindactily and agenesy of pectorals muscle.

PS is reported in association whit Moebius's syndrome, Bonnievie's syndrome, leukemia, lymphoma and abnormalities of urinary, cardiac and pulmonary system.

Objetive: To investigate the frecueny, abnormalities associated, site affected in patients of National Pediatric Institute.

Methods and material: All patients included in the study mith diagnostic PS were recorded.

Results: The total of patients were 33, 54.5% male, The median age was 41 months .There were not find significant differences between group related site affected. Malformation reported by hand, 42.4% were for sindactily. There was reported an association with Moebius 's syndrome.

Another malformation were find like spine bifidus ,seizures, sternal hipolasy, interauricular communication, absence ribs.

Conclusions: Studies about PS in Latineamerics are not reported. This study is the second biggest reported in the literature. In the National Pediatric Institute is attended 1.1 cases per year . In this study we did not find predominance in generous and site affected. The most commons abnormality was syndactily which is described in the bibliography. There is reported an association with Moebius syndrome.

ANTECEDENTES:

El síndrome de Poland(SP) es una entidad extremadamente rara que se presenta al nacimiento, es de origen aun desconocido, pero existen diversas hipótesis acerca de la misma. Furthman y cols. en 1971 reportaron una familia en la cual el padre y el hijo presentaron SP, se refiere que el abuelo contaba con la misma patología, pero no se corroboró, lo cual sugiere un componente hereditario(1), Bouwes Bavinck y Weaver en 1986 sugieren que el síndrome de Poland, la anomalía de Klippel-Feil, Síndrome de Mobius, ausencia aislada de Pectoral mayor así como anomalía de Sprengel, sugieren que cada una son el resultado de la interrupción de la circulación embrionaria de las arterias subclavias, vertebrales y ramas de éstas. Estos autores sugieren como mecanismos causales el aumento de la presión de los vasos causados por edema(2). Soltan y Holmes en 1986 y Bartoshesky et al, en 1986 ,observaron una familia en la cual uno de los miembros presentaba SP, y en otros hemimelia unilateral transversa terminal, lo que sugiere una causa común predisponente(3,4)

También se ha descrito el uso de ergotamina, que frecuentemente se prescribe como tratamiento de la migraña, la cual teóricamente puede producir espasmo vascular en el desarrollo del miembro afectado(4)

Fraser y cols. En 1989 reportaron una familia en la cual un niño presentaba ausencia de músculo pectoral mayor unilateral y su primo segundo la secuencia completa de SP en el lado izquierdo, dicho autor sugiere que la ausencia de músculo pectoral mayor aislada debe de ser incluida en el espectro de anomalías postuladas como resultado de la disrupción de la circulación sanguínea en las arterias vertebrales y subclavias en la etapa embrionaria, el sitio y el grado de obstrucción determina la severidad y sitio del resultado de las anomalías. (5) DerKaloustian et al en 1989 y 1991 describieron dos familias con SP y el síndrome de Adams-Oliver por la interrupción del suministro sanguíneo en la etapa embrionaria temprana, en las arterias subclavias y que el gen predisponente a esta interrupción sigue un patrón hereditario autosómico dominante (6)

Ricardi en 1978 describió hipoplasia de glúteo unilateral con braquisindactilia y propuso que es el equivalente del SP para el miembro inferior (7); Parano y colaboradores en 1995 reportaron una familia de los cuales 3 individuos todas mujeres, tuvieron hipoplasia de

glúteo e hipoplasia de pectoral mayor unilateral, otro miembro de dicha familia presentó braquisindactilia de las falanges distan de uno de los piés (8) Corona Rivera en 1997 reportó otro caso de hipoplasia de glúteo con braquisindactilia ipsilateral de la primera falange reportada en una mujer de 23 años(9)

Karnak et al en 1998 describieron lo que se cree es el primer caso de SP bilateral en una niña de 6 años la cual presentaba ausencia de músculos pectorales mayores con afección de mano y deformidad de la parrilla costal(10.)

Parker y col en 1981 describen un paciente con SP y Síndrome de Mobius, mencionando que la asociación de estos dos síndromes ocurre debido a la misma génesis de una etiología aun imprecisa y lo cual designa como Síndrome de Poland-Mobius. (11)

Czeizel y cols en 1990 reporta que la incidencia de SP es de 1:52530casos.(12)

Lord y col en el mismo año se reporta una incidencia de 1:32,000 casos, se refiere una predominancia tanto en el género (masculino) como el lado afectado (derecho con un 75%)(13)

El SP se caracteriza por dos componentes principales, los cuales son braquisindactilia y defecto del muslo pectoral.

La agenesia o hipoplasia de ciertos músculos de la pared costal, la asociación con el defecto muscular es ipsilateral y consiste en la aplasia de la porción esternal del pectoral mayor, mientras que la porción clavicular esta siempre presente, e inclusive algunas veces hipertrofiada; También se ha encontrado defecto del pectoral menor. Se han incluido el escaso desarrollo o ausencia de pezón, en las mujeres un seno puede estar hipoplásico a ausente, en algunos individuos se describe el pobre desarrollo de las costillas e hipoplasia de los huesos del antebrazo (ulna y radio) en el sitio afectado. (14,15,16)

La braquisindactilia es una malformación específica de la mano, siempre unilateral, caracterizado por la asociación de dedos cortos y sindactilia, las falanges distales están afectadas mas frecuentemente y en casos severos hay ausencia o fusión de las falanges distales. La sindactilia puede ser parcial o completa, usualmente de tejidos blandos; generalmente no esta asociada con sinostosis ósea, la sindactilia frecuentemente involucra el dedo índice y medio. Se ha calculado que el 10% de los pacientes con sindactilia de la mano presentan SP. El patrón del dedo pulgar de la mano afectada muestra una preponderancia poco usual de líneas radiales. (14,15,16)

Entre otras malformaciones se han asociado se reportan defectos de los cartílagos costales, herniación del pulmón y hemivértabras. (17)

El SP se ha asociado con Síndrome de Mobius, Bonnevie-Ullrich, trombocitopenia, leucemia, linfoma, esferocitosis, anomalías en el sistema urinario (hipoplasia ipsilateral del riñón) y pulmonar (herniación, puede haber desplazamiento del corazón (dextroposición cardíaca), criptorquidia y se han reportado deficiencia de hormona de crecimiento por anomalías en la glándula pituitaria, y casos con síndrome de “gloria de la mañana”(13,14,16)

Entre los tratamientos que se han implementado se encuentra la cirugía reconstructiva, la cual se describe uso de prótesis de silicón, así como reconstrucción autógena. (L8, 19)

JUSTIFICACIÓN:

El SP es una enfermedad poco frecuente en la población pediátrica. No se conoce la frecuencia, asociación familiar, antecedentes prenatales ni las anomalías asociadas en la población mexicana. No existen artículos latinoamericanos que hablen sobre este tópico Es necesario realizar una revisión de la frecuencia del SP en el Instituto Nacional de Pediatría ya que es una institución de referencia.

OBJETIVO:

Describir la frecuencia, anomalías asociadas, lado afectado del SP, en la población pediátrica que acude a la Consulta Externa de Pediatría del Instituto Nacional de Pediatría.

HIPÓTESIS:

- 1)No existe predominancia con respecto al género ni el lado afectado
- 2)No existe asociación familiar que nos apoye algún tipo de herencia

MATERIAL Y METODO:

Se realizará un estudio descriptivo, observacional, transversal, retrospectivo de una serie de casos en el Instituto Nacional de Pediatría. Se tomarán en cuenta todos los pacientes que acudieron a Consulta Externa de Pediatría y a los cuales se les realizó el diagnóstico de SP que cumplan con los criterios de inclusión. Se revisarán todos los expedientes desde enero 1974 a diciembre de 1999.

Criterios de inclusión:

- 1) Menores de 18 años al momento del diagnóstico
- 2) Cualquier género
- 3) Diagnóstico de SP

Criterios de exclusión:

- 1) Que no se cuente con expediente completo

DESCRIPCIÓN DEL METODO:

Se captarán todos los pacientes previamente establecidos de Enero de 1974 hasta junio de 1999 y en los cuales se documentarán las siguientes variables: sexo, edad, algún familiar afectado, malformaciones de areola, pezón, defectos costales, vertebrales, reducción del miembro, uso de ergotamina, lado afectado, alteraciones renales, pulmonares y cardíacas. Alteraciones asociadas. Se recopilará la información en la hoja de recolección de datos y se realizará análisis estadístico descrito posteriormente.

HOJA DE RECOLECCION DE DATOS:

Ver anexo I.

ANÁLISIS ESTADÍSTICO:

Se captará la información en una base de datos a través del programa Excell para Windows
La información obtenida se analizará en una computadora Pentium 2 con disco duro de 4Hb
Se realizará porcentaje de los datos obtenidos y comparación de los mismos.

CONSIDERACIONES ETICAS:

Este trabajo al tratarse de un estudio retrospectivo no requiere consideraciones éticas

CRONOGRAMA:

- | | |
|--|-------------------------|
| 1)Estructuración del proyecto | octubre-noviembre 1999. |
| 2) Revisión y aceptación por parte del Comité | enero 2000 |
| 3)Captura de Información | enero 2000 |
| 4)Análisis estadístico | febrero 2000 |
| 5)Publicación de resultados | febrero 2000 |
| 6)Presentación en foros nacionales e internacionales | mayo 2000 |

RESULTADOS:

Se incluyeron en el estudio 33 casos, 18 niños (54.5%) y 15 niñas (45.4%) (Ver gráfica 1), la edad global promedio fue de 41 meses (mediana de 19, mínima de 1, máxima de 153 meses).

Todos los pacientes cursaron con defecto de forma unilateral, de los cuales, 14 pacientes (42.4%) correspondieron al lado derecho y 19 (57.5%) al izquierdo. (Ver gráfica 2) 6 (18.1%) de los casos se reportó malformaciones en aureola y pezón

Con respecto a las malformaciones de mano se observó 14 pacientes (42.4%) con sindactilia 10 (30.3%) con braquidactilia, (21.2%) con braquisindactilia, 1 (3%) con oligodactilia y 1 (3%) con oligobraquisindactilia. (Ver gráfica 3)

Solo en 4 (12.1%) se observó reducción del miembro afectado

No se observaron alteraciones en los miembros inferiores, en las radiografías de tórax y columna, renales, o hemivértebras

En la serie estudiada no se observó alteraciones cardiacas, renales, hemivértebras, Anormalidad de Sprengel o criptorquidia,

En sólo 1 (3%) de los casos se reportó asociación con Síndrome de Mobius. Se reportó asociación con algunas anomalías tales como espina bífida (3%), crisis convulsivas (6%) hipoplasia de esternón (3%) comunicación interauricular (6%) ausencia de costilla izquierda (3%) y agenesia de ambas clavículas (3%).

En el 33.3% de los casos se realizó corrección quirúrgica.

No se encontró ningún antecedente familiar de importancia, ya sea familiares con alguna anomalía en mano o agenesia/hipoplasia del músculo pectoral.

EXPERIENCIA DE LA CONSULTA EXTERNA DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA EN EL SÍNDROME DE POLAND
DR GABRIEL TERAN CANO, DRA MA DE LA LUZ GARCIA C., DRA MA DE LA LUZ IRACHETA, DRA MIRELLA VAZQUEZ.

HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

No de hoja	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
No de paciente	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
No de registro	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Genero (1= masculino, 2= femenino)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Edad (meses)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Antecedentes familiares (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Lado afectado(1= derecho, 2= izquierdo)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tipo de defecto (1= unilateral, 2= bilateral)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hipoplasia o agenesia de músculo pectoral (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ídem de pezón (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alteraciones en la mano (1= sindactilia, 2= braquidactilia 3= oligodactilia, 4= mixto)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Acortamiento del miembro (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alteraciones de miembros inferiores (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hemivértebras (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alteración de la radiografía de tórax y columna (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alteraciones renales (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Anormalidad de Sprengel (1= sí, 2= no)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

- Dextroposición cardiaca (1= sí, 2= no)
- Criptorquidia (1= sí, 2= no)
- Corrección quirúrgica(1= sí, 2= no)
- Asociación con Síndrome de Mobius (1= sí, 2= no)
- Alteraciones asociadas:
- Espina Bífida (1= sí, 2= no)
- Crisis convulsivas (1= sí, 2= no)
- CIA (1= sí, 2= no)
- Agenesia clavicular (1= sí, 2= no)

PREDOMINANCIA DE LADO AFECTADO

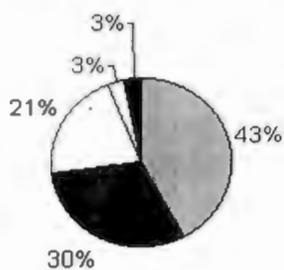


DISTRIBUCION POR GENERO



-

TIPO DE MALFORMACIONES DE LA MANO



DISCUSION:

Estudios acerca del Síndrome de Poland en Latinoamérica con respecto a la variabilidad clínica y la frecuencia de sus manifestaciones no están bien descritas, se sabe que es una entidad rara, se atiende un promedio de 1.1 pacientes por año en la consulta externa del Instituto Nacional de Pediatría.

Desde el punto de vista genético, los 33 casos estudiados fueron esporádicos y en ninguno se encontró evidencia de expresividad baja en alguno de los padres, no se reportó ningún caso de consanguinidad, en comparación con la literatura en la cual se describe un posible componente hereditario, pero aún no está bien descrito. En un estudio realizado por servicio de Genética del Instituto Nacional de Pediatría en el año de 1981 se reportaron 24 casos, de los cuales tampoco se reportó ningún caso de consanguinidad.

De los 33 pacientes estudiados no se encontró predominio del lado afectado en comparación con lo reportado en la literatura, con un predominio del lado derecho en el 75% de los casos. En el estudio citado anteriormente en el INP de los 24 pacientes estudiados 16 se reportaron con afección del lado derecho (66.6%)

El 54.5% de los pacientes fueron del género masculino que concuerda con lo reportado en la literatura así como el estudio antes referido el cual reporta 54.1% para el género masculino.

El 100% de los pacientes presentan anomalías en la mano, siendo la más frecuente la sindactilia (42.4%) la cual puede ser parcial o compleja y generalmente involucra dedo índice y medio. Se reportan 30.3% de los casos con braquidactilia y 21.2% con braquisindactilia, lo cual concuerda con el estudio realizado en el INP en donde se reportó un 50% de casos de sindactilia. En contraste con lo reportado en la literatura siendo la anomalía más frecuente la braquisindactilia.

En nuestro estudio se reportó solo un caso de Síndrome de Poland-Moebius, se reporta en la literatura una incidencia de 1:500000 recién nacidos vivos.

Se encontraron algunas anomalías no reportadas en la literatura tales como: espina bífida, crisis convulsivas, hipoplasia del esternón, y agenesia de clavículas.

BIBLIOGRAFÍA:

- 1)Fuhrmann W, Mosseler U;Neuss H.. Zur Klinik und Genetik des Poland-Syndroms. Dtsch Med. Wschr. 96:1076-1078, 1977.
- 2)Bouwes. B; Weaver.;Subclavian artery supply disruption sequence:hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Moebius anomalies. Am. J. Med. Genet 23:903-918. 1986
- 3)Soltan H., Homes L.B:Familial occurrence of malformation possibly attributable to vascular abnormalities. J. Pediat. 108: 112-114, 1986
- 4)Bartoshesky, L.E.;Bans B;Goldberg M. Familial occurrence of malformations possibly attributable to vascular abnormalities. J. Pediat. 109:396, 1986
- 5)Fraser, F. C; Ronen G.M. O'Leary E: Pectoralis major defect and Poland sequence in second cousins: extension of the Poland sequence spectrum. Am J. Med. Genet 33:468-470:1989
- 6)Der Kaloustian V.M.; Hoyme E.; Hogg H. Entin M,Guttmacher A.: Possible common pathogenesis mechanisms for the Poland anomaly and Adams-Oliver syndrome. Am. J. Hum. Genet. 45(supply)A43, 1989
- 7)Riccardi V. M. Unilateral gluteal hypoplasia and brachysyndactyly: lower extremity counterpart of the Poland anomaly. Pediatrics 61:653-654, 1978
- 8)Parano E;Falsaperla, R, Pavone V,;Toscano A.;Intrafamilial phenotypic heterogeneity of the Poland complex: a case report. Neuropediatrics 26:217-219:1995
- 9)Corona-Rivera J. R, Corroboration of the lower extremity counterpart of the Poland sequence. Clin Genet 51:257-259:1997
- 10)Karnak I. Tanyel F. C. Tuncbilek E, Unsal M. Buyukpamukcu N: Bilateral Poland anomaly. Am J. Med. Genet 75:505-507, 1998
- 11)Parker D.L., Mitchell P.R. Holmes G.L. Poland-Mobius syndrome. J. Med. Genet 18:317-320, 1981
- 12)Czeizel A;Vitez M. Lenz W: Birth prevalence of Poland sequence and proportion of its familial cases. Am J. Med. Genet 36:524,1990.
- 13)Lord. M. Poland's Syndrome Clin Pediatr 29(1-2)1990

- 14)Rodríguez, Iracheta L., Garza R., Mejía J, Conti E, et al Síndrome de Poland (Defecto congénito unilateral del músculo pectoral y sindactilia de la mano. Act Pedia Mex 14:97-100, 1993.
- 15)NORD. Poland Syndrome.1996.
- 16)Flores N.A., Anomalía de Poland Variabilidad clinica.:Facultad de Medicina U.N.A.M. 1981 (tesis.)
- 17)NORD. Poland Syndrome 1997
- 18)Malcolm W, Management of the Chest-Wall Deformity in male patients with Poland's Syndrome. Plastic and Reconst Surg. (1/4)1991
- 19)Bortoluzzi L, Caouette-Laberge. Autogenous Breast reconstruction in Poland syndrome: a case report. GAM 17th Annual <meeting Abstracts. 1991