

POLAND SENDROMU İLE BİRLİKTE MİTRAL KAPAK
PROLAPSUSU, MİTRAL VE TRİKÜSPİT KAPAK
YETMEZLİĞİ: BİR OLGU SUNUMU

A CASE OF POLAND SYNDROME WITH MITRAL
VALVE PROLAPSE, MITRAL AND TRICUSPID VALVE
INSUFFICIENCY: A CASE REPORT

Dr. Tülay TOS*
Dr. Muhammed Yunus ALP**
Dr. Reşat DOĞUSAN***

* Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları E.A.H., Tıbbi Genetik Bölümü.
** Bursa Ali Osman Sönmez Onkoloji Hastanesi, Tıbbi Genetik Bölümü.
*** Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları E.A.H., Aile Hekimliği Bölümü.

Yazışma Adresi/Correspondence

Dr. Tülay TOS

Dr.Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları E.A.H., Tıbbi Genetik Bölümü, Babür Caddesi No:44 (06080) Altındağ, ANKARA.
Faks: 0312 317 03 53 e-posta: tulaytos@hotmail.com

ÖZET

Poland sendromu pektoralis major ve minör kaslarının yokluğu ve beraberinde aynı tarafta el ve parmak anomalileri ile karakterize bir sendromdur. Eşlik eden diğer bulgular ipsilateral olarak kostaların hipoplazisi veya tam yokluğu ve meme dokusunun hipoplazisi veya tam yokluğu olabilir. Canlı doğumlarda görülme sıklığı 1/30.000'dir. Bu olguda 8 yaş 5 aylık bir kız çocuğu sunulmaktadır. Konjenital kalp hastalığı ve göğüs deformitesi nedeniyle polikliniğimize refere edilen hastanın göğüs kafesinin sol tarafında deformite vardı. Fizik muayenesinde sol kotlarında eksiklik görüldü. Hastamızda ek olarak skolyoz ve sol elinde simian varyantı saptandı. Göğüs grafisinde 4.-6. kostaların bulunmadığı tespit edildi. Ekokardiyografik incelemede ise mitral valv prolapsusu, mitral kapak ve triküspit kapak yetmezliği saptandı. Poland sendromunda konjenital kalp hastalığı sık görülen bir durum değildir. Literatürde bugüne kadar Poland sendromu ile kalp kapak anomalileri arasında bir ilişki gösterilmemiştir.

Anahtar kelimeler: Poland sendromu, mitral kapak prolapsusu, mitral yetmezlik, triküspit yetmezlik

ABSTRACT

Poland syndrome is characterised by unilateral absence or hypoplasia of the pectoralis muscle, and ipsilateral hand and digit anomalies. Other associated anomalies are ipsilateral rib anomalies, and hypoplasia or aplasia of mammary tissue. This syndrome occurs in approximately 1/30.000 live births. Here we describe an 8 years 5 months old girl patient with Poland syndrome and multiple cardiac defects. She was referred to the department of medical genetics because of congenital cardiac malformations and chest deformity on the left. She has also scoliosis and simian variant on her left hand. X-ray imaging demonstrated absence of 4th-6th ribs on the left. Echocardiographic examination revealed mitral valve prolapse, mitral valve insufficiency, and tricuspid valve insufficiency. Congenital cardiac defects are not common features of Poland syndrome. To the best of our knowledge; this is the first case report of Poland syndrome associated with cardiac valve defects.

Key words: Poland syndrome, mitral valve prolapse, mitral valve insufficiency, tricuspid valve insufficiency

GİRİŞ

Poland anomalisi veya sekansı olarak da adlandırılan Poland Sendromu ilk olarak 1841 yılında Alfred Poland tarafından tanımlanmıştır.¹ Poland sendromu, pektoralis major ve minör kaslarının yokluğu veya hipoplazisi ile birlikte aynı tarafta el ve parmak anomalileri ile karakterize bir konjenital sendromdur. Bu bulgulara ipsilateral olarak kostaların hipoplazisi veya tam yokluğu ve meme dokusunun hipoplazisi veya tam yokluğu eşlik edebilir.² Canlı doğumlarda görülme sıklığı 1/30.000'dir. Defekt çoğunlukla sağ hemitoraksta tek taraflı olarak bulunur. Bu sendroma nadir olarak diğer organ anomalileri (dekstrokardi, akciğer herniasyonu, renal anomaliler), vertebra ve alt ekstremitte defektleri eşlik etmektedir.³

Bu olguda 8 yaş 5 aylık bir kız hastada pektoral kas yokluğu, kostalarında eksiklik, skolyoz, mitral kapak prolapsusu, mitral ve triküspit kapak yetmezliği saptanmıştır. Bugüne kadar literatürde kalp kapak defektleri ile Poland sendromu arasında bir ilişki gösterilmemiştir.

OLGU

Konjenital kalp hastalığı ve göğüs deformitesi nedeniyle polikliniğimize refere edilen 8yaş 5 aylık kız hastamız, aralarında yakın akrabalık olmayan, ancak aynı köyden olan anne ve babanın üç çocuğundan ikincisi olarak, tıbbi takibin yapılmadığı bir gebeliğin 39. Haftasında 3500 gr olarak dünyaya gelmiştir. Hastamız doğum sonrası ailenin bilmediği bir nedenle 1,5 ay yenidoğan yoğun bakımında takip edilmiştir. Aile, hastamızın normal gelişim basamaklarını hatırlamamaktadır. Hastamız şu an ilköğretim 3. sınıfa gitmektedir ve derslerinde başarılı olduğu ailesince ifade edilmektedir. Hastamızın diğer iki kardeşi sağlıklıdır.

Hastamızın göğüs kafesinin sol tarafında belirgin bir deformite gözlemlendi (Resim 1 ve 2). Fizik muayenesinde palpasyonda sol tarafta pektoral kasların ve 4-5-6. kotların yokluğu saptandı. Hastamızda ek olarak skolyoz ve sol elinde simian varyantı tespit edildi. İki yönlü torakolomber grafide 4-6. kostaların bulunmadığı tespit edildi. Dorsal vertebralarda S şeklinde skolyoz ve orta kesiminde minimal kifoz izlendi. Üst ve alt ekstremitte grafilerinde kemikler hafif porotik görünümde izlendi. İki yönlü kafa grafisi, abdominal ultrasonografi, görme ve işitme muayeneleri normal sonuçlandı. Has-

tamızın ekokardiyografik incelemesinde mitral kapak prolapsusu, mitral kapak ve triküspit kapak yetmezliği saptandı. Bunlara ek olarak sağ arkus aortada ve inen aortada tortiozite tespit edildi.

TARTIŞMA

Poland sendromu 150 yıldan fazla süredir tanınan bir durum olmasına rağmen etyolojisi hala tartışmalıdır. Genetik temelinin olduğu düşünülmüş olmasına rağmen henüz aydınlatılamamıştır. Bugün için genetik dışı nedenler daha çok suçlanmaktadır. Vakaların çoğu sporadik olmakla birlikte otozomal dominant geçişli ailesel vakalar da bildirilmiştir.⁴ Stevens ve arkadaşları bir vakada tek yumurta ikizinde diskordans göstererek sendromun genetik temeli olmadığını öne sürmüşlerdir.⁵

Poland sendromunun patogenezi açıklanmaya yönelik embriyolojik dönemle ilgili iki teori vardır. Birincisi pektoral kasların geliştiği lateral mezoderm plağında embriyolojik gelişim evresinin 3-4. haftalarında ortaya çıkan migrasyon defektidir. İkinci görüşte ise embriyolojik dönemin 6. haftasının sonunda pektoralis kaslarını ve ilgili diğer yapıları besleyen subklaviyen ve vertebral arterlerin kanlanması oluşmuş bozukluk sendroma ait defektlere yol açar.⁶ Tek gen defektleri, viral enfeksiyonlar, sigara kullanımı, zenobiyotiklerin teratojen etkileri gibi fatklı etyolojiler de bugüne kadar suçlanmıştır.²

Poland sendromlu hastalarda diğer organ anomalileri çok nadir görülmektedir. En sık görülenler akciğer herniasyonu hastaların %8'inde, dekstrokardi yaklaşık olarak %6'sında saptanmaktadır.^{6,7} Normal popülasyona göre Poland sendromlu hastalarda dekstrokardinin sık görülmesi ve çoğunlukla sol tarafı tutan vakalara eşlik etmesi, beraberinde diğer kardiyovasküler anomalilerin görülmemesi nedeniyle, dekstrokardi Poland kompleksinin bir parçası olarak düşünülmektedir.² İzole dekstrokardi hemen her zaman diğer kardiyovasküler anomalilerle birlikte görülmesine rağmen Poland sendromunda dekstrokardiye diğer kardiyak anomaliler eşlik etmez. Dekstrokardi dışında kardiyak anomaliler Poland sendromunda çok nadir görülürler. Samant ve ark.⁸ ile Assadi ve ark.⁹ atriyal septal defektin eşlik ettiği Poland sendromu vakaları bildirmişlerdir.

Hastamız pektoral kasların yokluğu ve kostalarda eksiklik bulunması ile Poland sendromu tanısı almıştır. Hastamızda ayrıca skolyoz ve kalp kapaklarında

yetmezlik vardır. Skolyoz büyük ihtimalle primer anomalinin neden olduğu bir deformite olarak değerlendirilebilir. Hastamızda saptanan mitral valv prolapsusu, mitral kapak ve triküspit kapak yetmezliğinin ise Poland sendromunun bir parçası olduğunu söylemek için elimizde yeterli veri yoktur. Yapmış olduğumuz literatür araştırmasında bugüne kadar Poland sendromlu hastalarda bu anomaliler bildirilmemiştir. Bu açıdan vakamız Poland sendromu ile kalp kapak anomalile-

rinin birlikteliği açısından literatürde bir ilktir. Poland sendromu ile kalp kapak anomalileri arasındaki ilişkinin aydınlatılması için daha fazla veriye ihtiyaç vardır.

KAYNAKLAR

1. Poland A. Deficiency of the pectoral muscle. *Guys Hosp Rep* 1841; 6:191.
2. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg* 2002; 74:2218-25.
3. Moir CR, Johnson CH. Poland's syndrome. *Sem in Ped Surg* 2008; 17:161-166.
4. Darian VB, Argenta LC, Pasyk KA. Familial Poland's syndrome. *Ann Plast Surg* 1989; 23:531-7.
5. Stevens DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. *J Pediatr Orthop* 2000; 20:392-5.
6. Bavinck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Möbius anomalies. *Am J Med Genet* 1986; 23:903-18.
7. Ravitch MM. Poland's syndrome. In: Ravitch MM, ed. *Congenital deformities of the chest wall and their operative correction*. Philadelphia, London, Toronto: WB Saunders; 1977: 233-71.
8. Samant AR, Sridhar S, Desser KB, Benchimol A. Association of atrial septal defect with Poland's syndrome. *Am Heart J* 1983; 106:159-61.
9. Assadi FK, Salem M. Poland syndrome associated with renal agenesis. *Pediatr Nephrol* 2002; 17:269-71.



Resim 1 ve 2. Hastanın göğüs deformitesinin önden ve arkadan görünüşü.