

# Makrosefalinin eşlik ettiği Poland sendromu: bir olgu sunumu

Bülent Hacıhamdioğlu (\*), Sebahattin Vurucu (\*), Bülent Ünay (\*), Davut Gül (\*\*), Rıdvan Akın (\*)

## Özet

Poland sendromu başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu, üst ekstremité ve göğüs ön duvar deformiteleri ile karakterize konjenital bir sendromdur. Sıklığı yaklaşık 30.000 canlı doğumda birdir. Çoğunluğu sporadik olup, otozomal dominant geçiş de gösterebilmektedir. Poland sendromunda daha nadir olarak meme başı anomalileri, konjenital diyafragma hernisi, dekstro-kardi, mikrosefali ve psikomotor gelişme geriliğinin görülebileceği bildirilmiştir. Ancak bildiğimiz kadarıyla literatürde makrosefali ile birlikteliği bildirilmemiştir. Burada makrosefalinin eşlik ettiği bir Poland sendromu olgusu sunulmuş ve literatür eşliğinde sendromun özellikleri tartışılmıştır.

**Anahtar kelimeler:** Poland sendromu, makrosefali

## Summary

**Poland syndrome in association with macrocephaly: a case report**

Poland syndrome is a congenital anomaly characterized by the absence of ipsilateral pectoralis major muscle and deformities of upper extremities and anterior chest wall. Its incidence is one in 30.000 live births. Most of the cases with Poland

syndrome are sporadic, however an autosomal dominant inheritance is possible. Hypoplasia or absence of the nipple, congenital diaphragmatic hernia, dextrocardia, microcephaly and psychomotor retardation are less rarely seen. However association of this syndrome with macrocephaly has, to our knowledge, not been reported previously. We herein report a case of Poland syndrome presenting with macrocephaly and review the characteristics of this syndrome.

**Key words:** Poland syndrome, macrocephaly

## Giriş

Poland sendromu başlıca pektoralis majör kasının yokluğu ile karakterize, konjenital bir sendromdur. Ortalama 30.000 canlı doğumda bir sıklıkta görülmektedir. Poland sendromlu olgularda meme başı anomalileri, aynı taraf kol, ön kol ve el kemiklerinde anormallikler ve simbrakidaktili, konjenital diyafragma hernisi, dekstro-kardi, seyrek olarak da mikrosefali, serebral atrofi, psikomotor gelişim geriliği bulunabilmektedir. Burada 14 aylık Poland sendromlu bir olgu sunulacak ve sendromun özellikleri tartışılacaktır. Bu olgu, sendromun nadir görülmesi ve makrosefali ile birlikteliğinin daha önce bildirilmemesi nedeni ile sunulmuştur.

## Olgu Sunumu

On dört aylık erkek hasta doğumdan itibaren sağ el işaret parmağında kısalık tanısı ile takip edilmekte iken polikliniğimize başvurdu. Hastanın aralarında akrabalık olmayan anne ve babanın ilk çocuğu olarak normal vajinal yol ile 3200 gram ağırlığında doğduğu öğrenildi. Kardeşi olmayan hastanın anne ve babası sağlıklı idi. Fizik incelemesinde boy ve kilo 50-75 percentilde, baş çevresi 97 percentilin üzerinde idi (Şekil 1). Sağ hemitoraks ve sağ elde hipoplazi ile sağ el 2. parmak distal falanks yokluğu saptandı (Şekil 2). Kalp apeksi solda beşinci interkostal aralıkta, midklaviküler hatta palpe ve oskulte edildi. Göz muayenesinde patoloji saptanmadı. Diğer sistemik inceleme bulguları normal olarak değerlendirildi.



Şekil 1. Makrosefali

\* GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

\*\*GATA Tıbbi Genetik BD

Ayrı basım isteği: Dr. Bülent Hacıhamdioğlu, GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Etik-06018, Ankara

E-mail: hacihamdi@mynet.com

Makalenin geliş tarihi: 05.09.2006

Kabul tarihi: 08.12.2006



**Şekil 2.** Sağ elde hipoplazi ve ikinci parmakta distal falanks yokluğu

Laboratuvar incelemelerinde tam kan sayımı, tam idrar ve rutin biyokimyasal analizlerinde anormallik saptanmadı. Hastanın göğüs ön duvar ultrasonografik incelemesinde sağ pektoralis majör kası izlenmedi. Poland sendromu tanısı konulan hasta eşlik edebilecek patolojiler yönünden tarandı. Hastanın X-ray incelemelerinde akciğer grafisinde kostalarda anormallik, lumbosakral grafide de vertebral anormallik tespit edilmedi. Sağ el grafisinde sola göre hipoplazi ve sağ el 2. parmakta distal falanks yokluğu tespit edildi. Batın ultrasonografisinde üriner sistem patolojisi saptanmadı. Makrosefali yönünden değerlendirilen hastanın yapılan beyin manyetik rezonans (MR) incelemesinde sol temporal bölgede araknoid kist ve her iki frontal bölgede subaraknoid aralıklarda genişleme dışında anormallik belirlenmedi.

### **Tartışma**

Poland sendromu ilk kez 1841 yılında Alfred Poland tarafından tanımlanan başlıca pektoralis majör kasının tek taraflı yokluğu, ipsilateral değişken derecelerde üst ekstremité anomalileri ve göğüs ön duvarının çeşitli derecelerde deformiteleri ile karakterize konjenital bir sendromdur. Sendromun sıklığının 1:7.000 ile 1:100.000 arasında olduğu bildirilmekle birlikte, genel olarak 30.000 canlı doğumda bir görül-

mektedir (1,2).

Literatürde tanımlanmış Poland sendromlu olguların çoğunluğu sporadik olmakla birlikte, otozomal dominant geçiş gösterebilmektedir (1,2). Bizim olgumuzun ailesinde akraba evliliği yoktu ve soy geçmişinde herhangi bir özellik saptanmadı.

Poland sendromu, erkeklerde kızlara oranla 3 kat fazla görülmektedir. Vücudun sağ tarafı sola göre daha fazla tutulmaktadır (1). Olgumuz literatür bilgilerine benzer şekilde erkekti ve sağ tarafında etkilenme vardı.

Sendromun patofizyolojisi tam olarak açıklanamasa da, embriyolojik gelişimin erken evrelerinde (6.-8. haftalar) subklaviyan arter, vertebral arter ve/veya dallarındaki kan akımının azalmasına bağlı olarak pektoralis majör kasının ve diğer toraks yapılarının gelişmesinin bozulduğu düşünülmektedir (3). Poland sendromlu olguların bir kısmına meme başı anomalileri (hipoplazi, aplazi veya içe dönük meme başı), aynı taraf kolda hipoplazik radius ve/veya ulna, oligodaktili, kosta yokluğu gibi iskelet sistemi anomalileri eşlik edebilmektedir (1,2,4). Poland sendromunda etkilenmiş tarafta çeşitli el anomalileri de görülür. Literatürde Poland sendromuna eşlik eden el anomalileri ile ilgili en geniş sınıflama Al-Qattan tarafından bildirilmiştir (5). Bu sınıflamaya göre, tip 1'de eller tamamen normal, tip 2'de etkilenmiş taraftaki el diğer tarafa göre daha küçük; klinik ve radyolojik anomali yoktur. Tip 3 simbrakidaktili, tip 4 ise parmakların bazılarının yokluğu ile karakterizedir. Tip 5'de tüm parmakların yokluğu veya fonksiyonsuz rudimanter parmaklar, tip 6'da tüm parmakların yokluğuna ek olarak metakarpların rudi-

manter oluşu ve tip 7'de ise fokomeli mevcuttur. Bizim olgumuzda sağ elde hipoplazi ve sağ 2. parmak distal falanks yokluğu mevcut idi. Bu bulgular Al-Qattan sınıflamasındaki tip 2 ile uyumlu idi.

Seyrek olarak dekstrocardi, diyafragma hernisi, hemivertebra, gastroşizis, hipospadias gibi değişik anomalilerin de eşlik edebildiği bildirilmiştir. Poland sendromu ve dekstrocardi birlikteliği sol tarafı etkilenmiş vakalarda daha sık görülmektedir (4,6). Bizim olgumuzda bu anomalilerin hiçbiri yoktu. Poland sendromunun nadir olarak retinal hamartoma gibi göz patolojileri, bazı lenforetiküler maligniteler ve bazı solid organ tümörleri ile birlikte olabileceği bildirilmiştir (7,8).

Poland sendromuna yine seyrek olarak mikrosefali, serebral atrofi, miyelinizasyon gecikmesi, kraniyal sinir felci, mental retardasyon ve psikomotor gelişme geriliğinin eşlik edebildiği bildirilmiştir. Bu durumun subklaviyan arter ile birlikte serebral arteri de içeren, kan akımında azalma ile sonuçlanan embriyolojik gelişimin bozulması ile ilişkili olabileceği düşünülmüştür (9,10). Fakat literatürde bildirilmiş makrosefali birlikteliğine rastlamadık. Bizim olgumuz 14 aylıkken tanı aldığında makrosefalisi mevcut idi. Anne ve babasının baş çevresi normal olduğu için ailesel makrosefali düşünülmeydi. Hastanın beyin MR incelemesinde sol temporal bölgede araknoid kist ve subaraknoid aralıklarda genişleme saptandı. Literatür bu açıdan tarandığında nöromotor gelişimi normal olup makrosefalisi olan hastalarda radyolojik incelemelerde subaraknoid genişleme olabileceği fakat bu olguların prognozunun

iyi olduđu bildirilmiřtir (11,12). Bu olgu sunumunda nadir grlen bir sendrom olan Poland sendromu, zellikleri ile tartıřılmıř ve makrosefalinin bu sendroma eřlik edebileceđi vurgulanmıřtır.

#### **Kaynaklar**

1. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg* 2002; 74: 2218-2225.
2. Urschel HC Jr. Poland's syndrome. *Chest Surg Clin N Am* 2000; 10: 393-403.
3. Galvagno G, Marra A, Ghiotti MP, et al. Poland's syndrome. Presentation of a case of probable vascular origin. *Pediatr Med Chir* 1988; 10: 119-121.
4. Perez BE, Ochoa SC, Marugan IV, et al. Poland's sequence and dextrocardia. *An Pediatr (Barc)*. 2004; 61: 350-351.
5. Al-Qattan MM. Classification of hand anomalies in Poland's syndrome. *Br J Plast Surg* 2001; 54: 132-136.
6. Deveci U, ivilibal M, Ataođlu E, Elevli M. Poland sendromu ve izole dektrokardi birlikteliđi. *ocuk Sađlıđı ve Hastalıkları Dergisi* 2003; 46: 50-53.
7. Tamiolakis D, Venizelos D, Antoniou C, et al. Breast cancer development in a female with Poland's syndrome. *Onkologie* 2004; 27: 569-571.
8. Stupp T, Pavlidis M, Bochner T, Thanos S. Poland anomaly associated with ipsilateral combined hamartoma of retina and retinal pigment epithelium. *Eye* 2004; 18: 550-552.
9. Fryns JP, de Smet L. Follow-up report on the 'Poland anomaly /primary microcephaly association. *Clin Dysmorphol* 1997; 6: 95-96.
10. Fryns JP, de Smet L. On the association of Poland anomaly and primary microcephaly. *Clin Dysmorphol* 1994; 3: 347-350.
11. Wilms G, Vanderschueren G, Demaerel PH, et al. MR in infants with pericerebral collections and macrocephaly: benign enlargement of the subarachnoid spaces versus subdural collections. *Am J Neuroradiol* 1993; 14: 855-860.
12. Compen-Kong R, Landeras L. The neuroevolutionary profile of the nursing infant with macrocephaly and benign enlargement of the subarachnoid space. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1991; 48: 440-444.