

About the Poland's Syndrome - A Case Study

A Propósito do Síndrome de Poland - Estudo de um Caso Clínico

Ana Mafalda Mota, Maria Graça Barreiros

Clínica São João de Deus, Serviço de Imagiologia, Rua António Patrício Nº 25 1749-098 LISBOA

E-mail: mafalda.mota@gmail.com

Abstract

The Poland's Syndrome (PS) is a rare congenital anomaly diagnosed in 1 out of 100 000 births.

PS presents many muscle-skeletal alterations in the chest wall, sometimes involving the breast while skeletal defects in the ipsilateral superior limb may also occur. The most common manifestation is the absence of the sternal portion of the musculus pectoralis major.

We report the case of a 43 years old woman with the most frequent manifestation of Poland's Syndrome – absence of pectoralis major muscle, and hypoplasia of the right breast, situation that some authors defend that is detected in a proportion of 1 in 19 000 mammograms.

The goal of this paper is to present a case report of the most common manifestation of this syndrome and to present the situation where the mild manifestations are frequently detected, performing breast exams. It also aims to review the etiopathogenical mechanisms that could originate the muscle-skeletal and breast development alterations.

Keywords: Poland's Syndrome; congenital anomaly; absence of pectoralis major muscle; breast exam.

Resumo

O Síndrome de Poland é uma anomalia rara congénita diagnosticada à nascença em 1 por 100 000 nascimentos.

Manifesta-se por diversas alterações musculó-esqueléticas da parede torácica com maior ou menor envolvimento mamário, podendo também ocorrer defeitos no membro superior homolateral. A manifestação mais comum é a ausência da porção esternal do músculo grande peitoral.

O caso clínico apresentado é de uma mulher de 43 anos com a manifestação mais frequente do Síndrome de Poland - ausência do músculo grande peitoral e hipoplasia mamária direita, situação que é detectada, segundo alguns autores, numa proporção de 1 em 19.000 mamografias.

O objectivo deste trabalho é, através deste caso clínico, apresentar uma das manifestações mais comuns deste síndrome, e uma das situações em que as manifestações leves são mais frequentemente detectadas, ao realizar o estudo imagiológico mamário. Pretende-se ainda fazer uma revisão dos mecanismos etiopatogénicos que podem dar origem à alteração musculó-esquelética e do desenvolvimento mamário.

Palavras-chave: Síndrome de Poland; anomalia congénita; ausência músculo grande peitoral; estudo imagiológico mamário.

Introduction

The Poland's Syndrome (PS) is a rare congenital anomaly characterized by alterations of thoracic muscles. The most frequent manifestation is the hypoplasia or aplasia of the pectoralis major eventually associated to developmental anomaly of the ipsilateral upper extremity. The most extreme manifestation of PS is the total defect of the thoracic wall.^[1,2]

The first case of PS was described in 1841 when Alfred Poland published an original paper at Guy's Hospital Gazette describing the case of a male corpse of 27 years old with some of this manifestations.^[1,2,3]

The eponymous Poland's Syndrome was firstly accepted in 1962 to describe total or partial absence of the pectoralis major muscle, and other associated upper extremity anomalies.^[1,3,4]

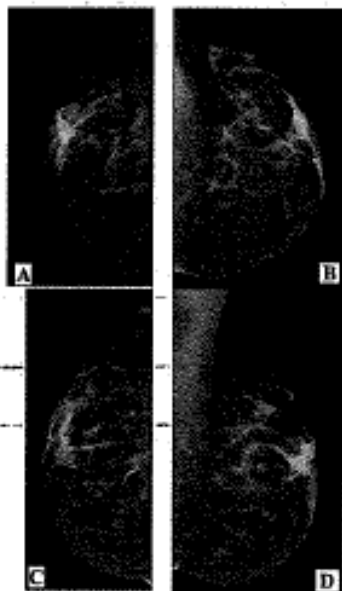


Figure 1. Mammography performed to the patient with the Poland's Syndrome.

A and B – Craniocaudal Views. In the left CC view (B) the pectoralis major muscle is visualized in the posterior image region, but not in the right CC view (A).

C and D – Mediolateral Views. The left MLO view differs from the right view, where it should be visualized has a triangular inverted shape in the posterior region of the image.

Figura 1. Mamografia realizada à paciente com Síndrome de Poland. A e B – Incidências Crânico-caudais. De notar que na incidência esquerda (B) é visualizado o músculo grande peitoral na porção posterior da imagem não sendo visualizado na direita (A). C e D – Incidências Obliquas Médio-laterais. A incidência esquerda (D) contrasta com a direita (C) onde verificamos a ausência do músculo grande peitoral, que deveria ser visualizado com um aspecto de triângulo invertido na porção posterior da imagem.

Introdução

O Síndrome de Poland (SP) consiste numa anomalia congénita que se manifesta através de alterações da musculatura torácica, sendo a mais frequente a hipoplasia ou aplasia do músculo grande peitoral, que podem ou não estar associadas a anomalias do desenvolvimento do membro superior homolateral. Na sua expressão mais extrema, o SP associa-se a um defeito completo da parede torácica.^[1,2]

O primeiro caso reporta-se a 1841, altura em que Alfred Poland publicou um artigo original na Guy's Hospital Gazette em que apresentava o caso de um cadáver do sexo masculino de 27 anos com algumas destas manifestações.^[1,2,3]

Em 1962 foi utilizado e aceite pela primeira vez o epónimo Síndrome de Poland para denominar a ausência parcial ou total do músculo grande peitoral, podendo englobar anomalias no membro superior.^[1,3,4]

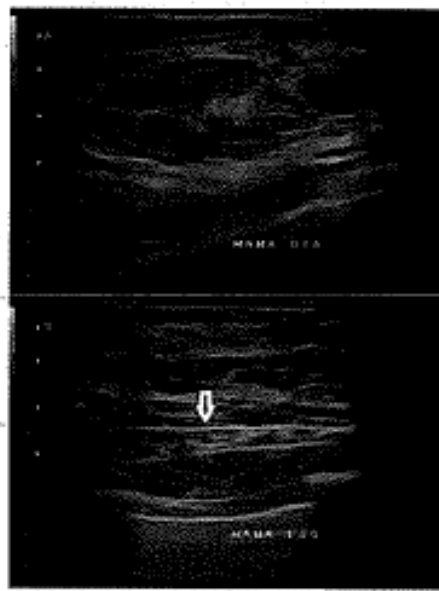


Figure 2. Breast Ultrasound performed in the patient with the Poland's Syndrome. A. Ultrasound of the right breast. B. Ultrasound of the left breast. A – the pectoralis major muscle is not visualized (muscle aplasia) but it is visualized in B (arrow). The glandular pattern is similar in both breasts.

Figura 2. Ecografia mamária realizada à paciente com Síndrome de Poland. A. Ecografia mama direita B. Ecografia mama esquerda. Em A não é visualizado o músculo grande peitoral (aplásico) visível em B (indicado com seta). O padrão glândular de ambas as mamas é semelhante.

Case Report

Asymptomatic 43 years old woman coming for her regular breast exam routine.

In the course of the clinical observation a breast volumetric asymmetry was found. The right breast had a smaller volume and an abnormal development of pectoralis major muscle was verified.

When questioned, the patient referred that the absence of the right pectoralis major muscle was diagnosed when she was a child.

It was not associated with morphological or functional alterations of the right upper extremity or chest wall deformation.

The mammary gland was normal and functional, breastfeeding three children during three years and eight months.

Mammography and breast ultrasound confirmed the absence of right pectoralis major muscle with a similar glandular structure of both breasts, beside the minor volume of the right breast (Fig.1). The breast ultrasound demonstrated the absence of the right pectoralis major muscle (Fig.2).

Discussion

The Poland's Syndrome is a rare congenital anomaly of the chest wall. The most frequent clinical findings are total or partial absence of the sternocostal head of the pectoralis major muscle, which is common to all PS patients.^[3,5]

In 1:3000 to 1:10000 of the patients the PS is also characterized by aplasia or hypoplasia of the pectoralis minor muscle and other thoracic muscles as well, such as latissimus dorsi or serratus muscles. Only 10% are associated with others manifestations.

The muscular aplasias or hypoplasia do not necessarily cause functional impairment because there is a local muscular compensation. This is proven by the fact that there are athletes with this anomaly.^[4,6,7]

The breast involvement is frequent and is present in more than 1/3 of women with PS. Breast involvement may vary from mild hypoplasia to a total absence of breast (amastia). The nipple and areola are usually hypoplastic and with light pigmentation, or even absent (athelia). Alopecia of breast and axillary region is not common but may be found in some cases.^[2,4,5,6]

Hand anomalies are unilateral and may vary from the decrease of medial phalanges to syndactylism (fingers united through membranes), and even total absence of hand (ectrodactylia).^[6]

In most cases the rib cage is normal but one hemithorax can be sunken in result of ribs or costal cartilages hypoplasia or aplasia (II to IV or III to V). This situation is not the most common, although it's described in 15% of cases affecting the right

Caso Clínico

Mulher de 43 anos, sem queixas que vem fazer exames imagiológicos mamários de rotina.

Na observação clínica foi verificada uma assimetria volumétrica mamária, com menor volume da mama direita e ausência do normal desenvolvimento do músculo peitoral.

Quando questionada referiu que em criança lhe tinha sido diagnosticada a inexistência de músculo grande peitoral direito.

Não haviam associadas alterações morfológicas ou funcionais do membro superior direito ou deformação torácica.

A glândula mamária era normalmente funcional, tendo amamentado 3 filhos num total de 3 anos e 8 meses.

Na mamografia e ecografia mamária confirmou-se a ausência do músculo peitoral direito com estrutura glandular idêntica na mama direita e esquerda, apesar do menor volume da mama direita (Fig.1).

A ecografia mamária demonstra bem a ausência do músculo grande peitoral direito (Fig.2).

Discussão

O Síndrome de Poland é uma anomalia congénita rara da parede do tórax. Os achados mais frequentes são a ausência total ou parcial da porção esterno-costal do músculo grande peitoral, sendo esta comum a todos os pacientes com SP.^[3,5]

O SP é também frequentemente caracterizado pela aplasia ou hipoplasia do músculo pequeno peitoral e outros músculos torácicos, como o latissimus dorsi ou grande dentado, ocorrendo na proporção de 1:3000 e 1:10000. Destes, apenas 10% estão associados a outras manifestações.

Estas aplasias ou hipoplasias musculares não implicam necessariamente que os portadores sofram perda funcional pois existe uma compensação muscular local. Este facto é comprovado pela existência de atletas com esta anomalia.^[4,6,7]

O envolvimento mamário é também comum, afectando mais de 1/3 das mulheres com SP. Este varia desde hipoplasia ligeira até a uma ausência total da mama (amastia). O mamilo e aréola são geralmente hipoplásicos e pouco pigmentados, ou até inexistentes (atelia). Ainda que menos frequente, pode ainda ser detectada alopecia da região mamária e axilar correspondente.^[2,4,5,6]

As anomalias da mão no SP são unilaterais e podem variar desde a diminuição das falanges médias com sindactilia (união de dedos através de membranas), até à completa ausência de mão (ectrodactilia).^[6]

A grelha costal na maioria dos casos é normal mas pode ocorrer afundamento de um hemitorax por deformação e aplasia das cartilagens costais ou costelas (II a IV ou

hemithorax.^[1,3,4,5,9]

The most extreme manifestation of PS is the total defect of the chest wall. The lung herniation was described in 8% of the patients. Also, two cases of hepatic exstrophy are described in the scientific literature.^[2,6]

The extension and involvement of each component is variable and only rarely all this features are present in the same individual.^[1,6]

PS mild forms are described in 1 out of 16 500 births, and often are diagnosed only after a mammography 1 in each 19 000 exams).^[9]

Shamberger et al. studied 75 cases of patients with PS. The pectoralis major muscle absence or hypoplasia was found in 100% of the cases, while 67% presented hands abnormalities and 49% amastia and/or athelia.^[6]

Etiopathogenic Mechanisms

PS pathogenesis is still controversial. currently there are two theories. The most accepted theory suggests a deficient blood supply, as result of a development anomaly, of the subclavian arteries or one of their branches supplying the embryonic bud of upper extremity and the adjacent chest wall in an early phase of embryonic development, around the sixth week.^[4,6]

Mesoderm gives rise to most of the muscle-skeletal tissue of the upper extremity and thoracic wall, and Ectoderm gives rise to mammary glands.^[9] Pectoralis major muscle, breast and nipple these all receive the same blood supply from distal branches of the subclavian system through the internal mammary artery. A defective blood supply, caused by a developmental anomaly or temporary occlusion, would affect the development in these areas. The local and the severity of the flow decrease may determine the extension and severity of the anomaly. The mammary artery hypoplasia is related with pectoralis muscle malformation and the brachial artery hypoplasia is related with hand anomalies.^[6,7]

A multifactorial etiology is also suggested by the association of PS to rare congenital anomalies described in other organs or systems.^[6,7]

A diversity of other factors causing PS were suggested such as autosomal dominant inheritance, single gene defects, trauma, viral infection, intrauterine insult from attempted abortion, or teratogenic effects of environmental factors.^[6,7]

Möbius Syndrome, Klippel-Feil Syndrome, Adams-Oliver Syndrome and Goldenhar Syndrome are examples of syndromes associated to PS.^[6,7,9]

The association of PS with congenital anomalies such as renal anomalies (hypoplasia or agenesis, duplication of urinary double renal system), dextrocardia (19 known cases) and auricular septal defects, are described.^[6,7,9] This PS and other

III a V), situação pouco frequente mas ainda assim descrita em 15% dos casos que afectam o hemitorax direito.^[1,3,4,5,9]

Na expressão mais grave do SP associa-se a um defeito completo da parede torácica, tendo sido descrita herniação do pulmão em 8% dos pacientes. Foram também relatados dois casos de extrofia hepática na literatura mundial.^[2,6]

A extensão e envolvimento destes componentes é variável e é raro que todas as características estejam presentes no mesmo indivíduo.^[1,6]

As formas ligeiras do SP são descritas em 1 em cada 16 500 nascimentos, sendo muitas vezes diagnosticado apenas após a realização de um exame mamográfico (taxa de 1 para 19 000).^[9]

Shamberger et al. avaliaram 75 casos de pacientes com SP, dos quais 100% apresentava ausência ou hipoplasia do músculo grande peitoral, 67% apresentava deformações da mão e 49% apresentava amastia e/ou atelia.^[6]

Mecanismos etiopatogénicos

A patogénese do síndrome é controversa existindo actualmente duas teorias.

A teoria prevalente é a que aponta para uma deficiente irrigação sanguínea por anomalia de desenvolvimento da artéria subclávia ou de um dos seus ramos que irrigam o botão embrionário do membro superior e a parede do tórax adjacente numa fase precoce de desenvolvimento, por volta da 6ª semana.^[4,6,7] É neste período de Organogénese que se diferenciam a partir dos três folhetos embrionários os tecidos de revestimento e órgãos: O Mesoblasto origina a maioria do tecido muscular e osteo-cartilágneo do membro superior e parede torácica e o Ectoblasto origina as glândulas mamárias.^[9] O músculo peitoral, a mama e o mamilo são irrigados pelos mesmos ramos distais do sistema subclávio através da artéria mamária externa. Assim, o suprimento sanguíneo deficiente causado por anomalia de desenvolvimento ou oclusão temporária vai impossibilitar o desenvolvimento destas áreas. O local e grau de diminuição do fluxo podem determinar a extensão e gravidade da anomalia, estando a hipoplasia da artéria mamária interna relacionada com malformação dos músculos peitorais e a hipoplasia da artéria braquial com as anomalias da mão.^[6,7]

Foi também sugerida uma etiologia multifactorial dada a associação a anomalias congénitas raras, mas descritas, noutros órgãos ou sistemas.^[6,7]

A variedade de outros factores causadores de SP foram sugeridos como a herança autossómica dominante, defeito num único gene, trauma, infecção viral, tentativa de aborto com invasão uterina, ou efeitos teratogénicos por causas ambientais.^[6,7]

São exemplo a associação do SP com outros

anomalies association makes necessary to clinically exclude other anomalies even when there are no manifestations.^[6,7,9]

The PS is related to some tumors, as well as to other development defects, as a result of an abnormal homeobox and tumor suppressors genes.^[9] The most common malignancies known to be associated with PS are Leukemia, non-Hodgkin's Lymphoma, Cervical Cancer, Liomiosarcoma and Lung Cancer.^[11,5A,10]

Incidence

The reported incidence of PS may vary between 1 : 7000 and 1 : 100 000.^[6]

Males are the most affected in a ratio of 2:1 to 3:1.^[6]

The right hemithorax involvement occurs in 60 to 75% of the patients.^[6,9] Most of the manifestations are unilateral but, in some rare exceptions, they can be bilateral with major anomalies in the right side.^[4,5,6,10]

It is thought that in PS familial cases an autosomal dominant inheritance may be present, with variable penetration. Nevertheless, the family recurrence risk in the same family is low and inferior to 1%.^[4,9] Happle proposed the term "paradominance" to describe both familial and sporadic occurrence. Under this view, a delayed mutation of the gene is responsible for the familial occurrence of PS.^[7,9]

Radiology Additional Findings

In the daily practice, Radiologists are familiar with PS as an unilateral hyperlucent lung in the chest radiography, resulting from the muscle absence.^[1] In this particular case, the muscle absence and breast hypoplasia was detected through a breast exam. The two standard views for each breast, craniocaudal view (CC) and mediolateral view (MLO) was performed. The pectoralis major muscle should be visualized in both views.

In the LMO view, the pectoralis major muscle should be visualized as an inverted triangle in the posterior region of the image with the apex at the same level or below the nipple.^[11]

In CC view it's desirable to visualize the pectoralis major muscle projecting in the posterior and central region of the image; however its absence is not an indication of incorrect positioning.^[11,12]

Therefore, the absence of the pectoralis major muscle in mammography standard views is usually attributed to a wrong positioning, which did not occur in this specific case, since it resulted from the muscle aplasia, the most common finding in PS. (Fig. 1)

The muscular aplasia was also found in the breast ultrasound. (Fig. 2)

síndromas, como o Síndrome de Mõbius, Klippel-Feil, Adams-Oliver e Goldenhar.^[6,7,9]

Foi ainda descrita a associação do SP a anomalias congénitas, como anomalias renais (hipoplasia ou agenesia renal, duplicação do sistema renal), dextrocardia (conhecidos 19 casos), defeito do septo auricular.^[6,7,9]

Estas associações obrigam por isso que se faça a exclusão clínica, caso não manifesta, de outras anomalias, quando na presença de SP.^[6,7,9]

A relação existente entre SP e a ocorrência de alguns tumores, assim como de outros defeitos de desenvolvimento, deve-se à homeobox anormal e aos genes supressores de tumores.^[9] As patologias malignas descritas mais frequentemente como estando associadas ao SP são a Leucemia, Linfoma Não-Hodgkin, Cancro Cervical, Leiomiossarcoma e Cancro do Pulmão.^[11,5A,10]

Incidência

Segundo a literatura, a incidência do SP varia entre 1 em 7 000 e 1 em 100 000.^[6]

Os homens são os mais frequentemente afectados, numa razão de 2:1 a 3:1.^[6]

O envolvimento do hemitorax direito ocorre em 60 a 75% dos pacientes.^[6,9]

Os achados são maioritariamente unilaterais podendo, em casos ainda mais raros, ser bilaterais não simultâneos, com maior anomalia à direita.^[4,5,6,10]

Em casos familiares considera-se na literatura científica actual de que possa haver um carácter hereditário do tipo autossómico dominante com penetração variável, no entanto o risco de recorrência na mesma família é baixo, inferior a 1%.^[4,9]

Happle propôs o termo "paradominante" para explicar a ocorrência tanto esporádica como familiar do SP, estando subentendido neste conceito que uma mutação tardia de um gene é responsável pela ocorrência de familiar de SP.^[7,9]

Achados Adicionais em Imagiologia

Na prática diária, os radiologistas estão familiarizados com o SP que condiciona na radiografia simples do tórax o pulmão hipertransparência unilateral, facto que se deve à ausência de músculo.^[1]

Neste caso específico foi detectado a ausência do músculo e hipoplasia mamária através do exame mamográfico e ecográfico.

Foi realizado o estudo mamográfico standard que inclui duas incidências para estudo da mama, a craneo-caudal (CC) e oblíqua-medio lateral (OML).

Em ambas as incidências deve ser visualizado o músculo grande peitoral.

Na incidência OML o músculo grande peitoral deve ser

Conclusion

This case report describes a volumetric asymmetry of the breast, a common situation in the daily practice, resulting in this specific case, from the right breast hypoplasia due to a congenital malformation associated with the Poland's Syndrome, with absence of the pectoralis major muscle, without involvement of the rib cage, anomalies of the right upper extremity or others organs or systems.

The Poland Syndrome detection usually happens in early ages, following birth, by clinical examination of the pectoralis major muscle atrophy or absence. This is also the momento to look for other anomalies.

The variation of the muscle-skeletal and breast involvement is a result of its different embryonic layers. As referred before, the chest wall raises from the mesoderm and breast form the ectoderm.

For males with PS, the physicians only follow the normal development of the involved hemithorax, because the mild manifestations, which are the most common features, do not necessarily cause functional impairment.

For the females, is necessary to follow the breast development, beginning with puberty, because adverse psychological effects related with breast development anomalies are known. As in our case report, breast hypoplasia may not imply functional impairment or relevant cosmetic defects, but there are cases of severe atrophy or amastia where a cosmetic surgical correction may be necessary having in mind eventual psychological damages often involved.

visualizado com a forma de um triângulo invertido, projectando-se obliquamente à porção posterior da imagem, devendo o vértice estar abaixo ou ao nível do eixo mamilar.^[11]

Na incidência CC a visualização do músculo grande peitoral é desejável mas nem sempre conseguida, e a sua ausência não é indicativa de posicionamento incorrecto, projectando-se este na porção posterior e central da imagem.^[11,12]

Assim, nas incidências standard do estudo mamográfico, a não visualização do músculo grande peitoral é frequentemente atribuível a um posicionamento incorrecto, o que não se verificou neste caso específico, uma vez que resultou da aplasia muscular, tão característica do SP. (Fig. 1)

A ausência do músculo foi também confirmada por ecografia mamária. (Fig. 2)

Conclusões

Este caso clínico apresenta uma situação de assimetria volumétrica mamária, situação que é comum observar, mas que no caso presente resultava de hipoplasia da mama direita por malformação congénita enquadrada no Síndrome de Poland, com ausência do músculo grande peitoral, sem envolvimento da grelha costal, de anomalias do membro superior direito ou de outros órgãos ou sistemas.

A detecção do Síndrome de Poland é normalmente precoce, por observação clínica da ausência ou atrofia do músculo peitoral à nascença. Nesta altura são normalmente pesquisadas outras eventuais anomalias.

O facto de haver variação de envolvimento músculo-esquelético e mamário deve-se à origem em folhetos embrionários diferentes da parede torácica – Mesoblasto e da mama – Ectoblasto, como atrás referimos.

Compreende-se assim que nos indivíduos do sexo masculino se faça apenas o acompanhamento normal do desenvolvimento do hemitorax envolvido, porque é sabido que nas formas mais ligeiras e que são as mais comuns de apresentação, não se acompanham de alterações funcionais.

Nas meninas coloca-se a necessidade de acompanhamento do desenvolvimento futuro da mama, que tem início na puberdade, pois são conhecidos efeitos psicológicos nefastos que acompanham as anomalias de desenvolvimento mamário.

Pode, como no caso clínico que apresentámos, haver apenas hipoplasia mamária sem alteração funcional e sem importante alteração cosmética, ou pelo contrário haver necessidade de correcção cosmética cirúrgica, nos casos de maior atrofia ou amastia dados os importantes danos psicológicos que destas podem resultar.

References / Referências

- [1]. Ji J, Zhang S, Shao C. Poland's Syndrome Complicated with Breast Cancer: Mammographic, Ultrasonographic, and Computed Tomographic Findings. *Acta Radiol* 2008; 4: 387-390
- [2]. Palácios J, Amaral L, Pinheiro A. Síndrome de Poland complicada de extrafúla hepática. *Acta Pediatr Port* 2008; 39(5): 214-215.
- [3]. Samuels TH, Haidler MA, Kirkbride P. Poland's Syndrome: A Mammographic Presentation. *AJR* 1996; 166:347-348.
- [4]. Caldas FA, Iss HL, Trippia AC. Síndrome de Poland: Relato de Caso e Revisão da Literatura. *Radiol Bras* 2004; 37(5): 381-383
- [5]. Vaz O, Brito J, Gonçalo M. Poland Syndrome: mammographic and ultrasound findings. *Eurorad [serial online] 2010*. in: <http://www.eurorad.org/case.php?id=473>.
- [6]. Fokin AA, Robiesek F. Poland's Syndrome Revisited. *Ann Thorac Surg* 2002; 74: 2218-2225.
- [7]. Meentzel H-J, Seidel J, Sauer D. Radiological aspects of the Poland Syndrome and implications for treatment: a case study and review. *Eur J Pediatr* 2002; 161:455-459.
- [8]. Sadler, T.W. *Langman's Medical Embriology*. 11th ed. Philadelphia: Lippincott Williams&Wilkins; 2009.
- [9]. Lacorte D, Marsella M. A case of Poland Syndrome associated with dextroposition. *Italian Journal of Pediatrics*. 2010; 36:21.
- [10]. Voes MF, Coche E. Teaching Case- Poland's Syndrome. *Eurorad [serial online] 2010*. In: URL: <http://www.eurorad.org/case.php?id=957>.
- [11]. Eklund GW, Cardenesa G. The Art of Mammographic Positioning. *Radiol Clin North Am* 1992; 30(1): 21-53.
- [12]. Cannichael JH, Maccia C, Moores BM. European Guidelines on quality Criteria for Diagnostic Radiographic Images (EUR 16260EN). Luxembourg: OOEPC [Em linha]. [Consult, 11.04.2010]. in: URL: <http://www.med.unibo.it/rad2/Rad/Leggi/eur16260.pdf>, ISBN 92-827-7284-5