

Erişkin Yaşta Tanı Alan Poland Sendromu

Poland Syndrome Diagnosed at an Adult Age

¹ Ahmet Cengiz ŞEN^a, ² Coşkun DOĞAN^a, ³ Deniz BİLİCİ^a, ⁴ Esmâ Seda AKALIN KARACA^a,
⁵ Serap DİKTAŞ TAHTASAKAL^b

^aİstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Göğüs Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye

^bİstanbul Fatih Sultan Mehmet Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göğüs Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

ÖZET Poland sendromu çoğunlukla pektoralis kaslarının yokluğu veya hipoplazisi ek olarak, farklı göğüs deformiteleri ve el anomalileri ile karakterize nadir ve özellikle erkeklerde 2-3 kat fazla görülen doğumsal bir anomalidir. En karakteristik bulgusu genellikle tek taraflı olan pektoral kasın tam (%72) veya kısmi (%28) kaybıdır. Olgumuz göğüs hastalıkları polikliniğine göğüs bölgesinde şekil bozukluğu yakınması ile başvuran 21 yaşında erkek olguydu. Yapılan fizik muayenesinde palpasyonla pektoralis majör kasının olmadığı, inspeksiyonla sağ hemitoraksta asimetrik görünüm, meme başı asimetrisi ve aksesuar meme başı tespit edildi. Bu olgu, dikkatli yapılan fizik muayene ile tanı koyulabilen Poland sendromu gibi nadir görülebilen hastalıklara dikkat çekmek için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Fizik muayene; pektoralis kası; Poland sendromu

ABSTRACT Poland syndrome is a rare congenital disorder which is seen 2-3 times more often in males than females mostly presented with unilateral absence or hypoplasia of the pectoral muscle with varying degrees of chest and hand abnormalities. It is characterized by unilateral absence of the pectoral muscle (partial absence 28 percent or complete absence 72 percent). Our case involves a 21 years old male patient who presents for chest wall deformity. On physical examination, we detect lack of right pectoralis major muscle by palpation and asymmetry of chest wall and right nipple and also accessory nipple during inspection. This case is presented to draw attention to rare diseases such as Poland syndrome, which can be diagnosed with careful physical examination.

Keywords: Physical examination; pectoralis muscles; Poland syndrome

Poland sendromu (PS) pektoralis kaslarının yokluğu veya hipoplazisi, göğüs deformiteleri, brakidaktili, sindaktili gibi el-parmak anomalileri, meme başının aplazi veya hipoplazisi ile karakterize olan doğumsal bir anomalidir. Etiyolojisi kesin olarak bilinmemekle birlikte intrauterin 6-7. haftalarda mezodermal bir değişikliğin subklavyen artere zarar verdiği ve bunun sonucunda arterin beslediği alanlarda bir dizi gelişimsel değişikliğe yol açtığı düşünülmektedir.^{1,2} Yalnızca pektoral kasın yokluğu ve eşlik eden meme ucu asimetrisi gibi deformiteler olup, asemptomatik seyreden olgular hafif form PS olarak isimlendirilir. PS tanısında fizik muayene (FM) çoğu zaman yeterli olmakla birlikte akciğer gra-

fisi ve toraks bilgisayarlı tomografi (BT) tanıya yardımcı görüntüleme yöntemleri arasında sayılabilir.^{3,4}

Bu yazıda, doğumsal bir anomali olmasına karşın erişkin yaşta tanı alan bir PS olgusu farkındalığın artırılması amacıyla literatür eşliğinde sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Yirmi bir yaşında erkek olgu, göğüs hastalıkları polikliniğine göğüs bölgesinde şekil bozukluğu yakınması ile başvurdu. Yapılan FM’de inspeksiyonla sağ hemitoraksta asimetrik görünüm, meme başı asimetrisi ve aksesuar meme başı tespit edildi (**Resim 1**). Palpasyonda sağ hemitoraksın solunuma katılması

Correspondence: Ahmet Cengiz ŞEN

İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Göğüs Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye

E-mail: cengizsen71@gmail.com



Peer review under responsibility of Türkiye Klinikleri Archives of Lung.

Received: 29 Nov 2023

Received in revised form: 14 Jan 2024

Accepted: 06 Feb 2024

Available online: 07 Feb 2024

2146-8958 / Copyright © 2023 by Türkiye Klinikleri. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



RESİM 1: A-B) Sağ hemitoraksta asimetrik görünüm, meme başı asimetrisi ve aksesuar meme başı.



RESİM 2: Sağ hemitoraksta saydamlık artışı.

hafif azalmış, perküsyon muayenesi doğal, oskültasyonda solunum sesleri doğaldı. Yapılan diğer sistem muayenelerinde, ön aksiller çizgide yerleşmiş asimetrik görünümlü meme başı ve bunun hemen 5-6 cm altında aksesuar meme başı görüldü. El, parmak, omuz ve üst ekstremitte muayenesi normal olarak değerlendirildi, sindaktili-polidaktili anomalisine rastlanılmadı. Dakika solunum sayısı 18/dk olan olgunun

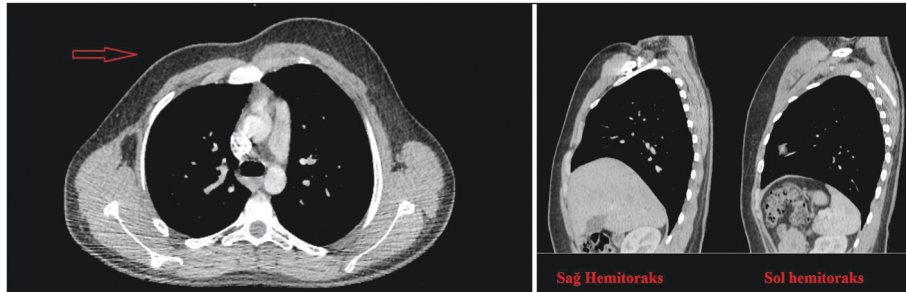
oksijen saturasyonu oda havasında %98'di. Biyokimyasal değerleri AST: 15 U/L, ALT: 14 U/L, üre: 33 mg/dL, kreatinin 0,92 mg/dL, CRP: 4,6 mg/dL, lökosit 9.800 /Ul, Hb 15,7 g/dL ve normal sınırlar içinde saptandı. Solunum fonksiyon testinde FEV₁: 3,49 L, %77 FVC: 3,88 L, %102 FEV₁/FVC: 84,9 olan olgunun çekilen posterior-anterior akciğer grafisinde (PAAG) sağ hemitoraksta saydamlık artışı dikkat çekmekteydi (Resim 2). Çekilen toraks BT'de sağ hemitoraksta asimetri ve sağ pektoralis majör kası izlenmeyen olguya PS tanısı koyuldu (Resim 3). Cerrahi müdahale planlanmayan olgu poliklinik takibine alındı. Hasta bilgilendirilmiş olur alındı.

TARTIŞMA

Göğüs bölgesinde şekil bozukluğu ile gelen 21 yaşında bir erkek olgu yapılan dikkatli FM ve radyolojik tetkikler sonucu sağ pektoralis majör kası yokluğu, meme başı asimetrisi ve aksesuar meme başı bulguları ile prezente olan PS tanısı aldı.

Yaklaşık 1:30.000 canlı doğumda ortaya çıkan PS, erkeklerde kadınlara göre 2-3 kat daha fazla görülür. Yapılan bir çalışmada, 1985-1995 yılları arası çekilen 95.000 mamografide toplam 6 kadın olguda PS tanısı koyulmuştur.⁵ PS'de tek taraflı deformite özellikle göğüs sağ tarafında sola göre 2 kat daha fazla saptanmaktadır.⁶ Oldukça nadir olmakla birlikte literatürde iki taraflı pektoralis anomalilerinin eşlik ettiği PS'li olgularda bildirilmiştir.⁷ Olgumuzda literatür ile uyumlu olarak cinsiyeti erkek ve göğüs deformitesi sağ taraflıydı.

Özellikle hafif form hastalığa sahip PS'li olgular çoğunlukla asemptomatik seyrettiği için tanı koyulmakta güçlükler yaşanabilmekte, konjenital bir has-



RESİM 3: A-B) Sağ hemitoraksta asimetri ve sağ pektoralis majör kası yokluğu.

talık olmasına rağmen erişkin yaşlarda tanı almaktadırlar. Hastalığın tanısı ve tanı sonrası dönemde yaşanan güçlükler ile ilgili yapılan ve toplam 72 PS içeren bir araştırmada olguların ortalama tanı alma yaşının 14 olduğunu, olguların yalnızca %31'ine doğumda tanı koyulduğunu, ve yalnızca %40'ına erken tanı (yaşamın ilk yılı içinde) koyulduğunu bildirilmiştir.⁸ Olgumuz da muhtemelen estetik kaygı dışında semptom ve bulgusu olmadığı için görece geç tanı alan bir olguydu.

Günlük aktivitelerde kısıtlama yaratacak kadar anomaliye sahip olgular "Ağır Form PS" olarak adlandırılır. Ağır form PS'de göğüs, omuz ve üst ekstremitedeki pektoralis dışında kaslar eksik veya az gelişmiş olabilir. Ayrıca toraks kemikleri kısalmış/eksik/birbiri ile kaynaşmış kaburgalar ve vertebralar görülebilir bu da potansiyel olarak daha ciddi göğüs deformasyonlarına ve solunum sıkıntısına yol açabilir. Bu tarz ağır form olgularda erken tanı ve tedavi çok önemlidir.⁹ Bu noktada başlangıç tanısız araçlarından biri radyasyon maruziyeti olmayan ultrasonografi sayılabilir.¹⁰ Pektoralis kasını değerlendirmede, meme özelliklerini değerlendirmede ve ayrıca eşlik eden farklı anomalilerin için (kalp-böbrek) için kullanılabilir. Bunun dışında PAAG, toraks BT veya manyetik rezonans hastalık tanısında kullanılan diğer radyolojik yöntemlerdir. Olgumuz hafif form olduğu için ve yapılan FM'de dikkat çekici ağır form PS bulgusuna rastlanılmadığı için PAAG ve toraks BT ile tanı aldı.

Hafif form PS olgularda cerrahi tedaviye nadir ihtiyaç duyulur iken günlük aktivitelerde kısıtlama yaratan kosta, sternal, musküler eksikliklerin bulunmasına yol açan kısıtlayıcı kas ve iskelet sistemi anomalilerinin eşlik ettiği ağır form olgular da işlevsel bir sorun da olması nedeniyle göğüs duvarı instabilizasyonunu ortadan kaldırmak için ilk fırsatta cerrahi tedavi planlanmalıdır. Estetik kaygı nedeniyle yapılacak cerrahi tedaviler eğer mümkün ise ergenlik dö-

nemi sonrasında yapılması önerilmektedir.^{4,11} Olgumuz, hafif form olması ve estetik kaygı taşımaması nedeniyle tedavi ihtiyacı olmadı.

Pektoralis majör kasının agenezisi veya hipoplazisi şu anda PS tanısı için zorunlu olan temel özelliğidir. PS'de henüz kesin sorumlu gen tanımlanmadığı için tanısı klinik olarak koyulmaktadır. Olguların ayırıcı tanısında çoğunlukla kadınlarda görülen izole meme asimetrisi girmektedir. Bunun dışında ayırıcı tanıda tek taraflı havalanma artışına yol açabilecek havayolu patolojileri, total pnömotoraks, tek taraflı büyük bül, mastektomi, pektoralis kasının cerrahi olarak çıkartılması, Swyer-James sendromu akılda tutulmalıdır.^{10,12,13}

Sonuç olarak; yoğun göğüs hastalıkları polikliniklerinde detaylı alınmış anamnez ve eksiksiz yapılmış FM ile nadir görülen bazı hastalıkların tanısı atlanmadan koyulabilir.

Finansal Kaynak

Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.

Çıkar Çatışması

Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların ve/veya aile bireylerinin çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üyeliği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.

Yazar Katkıları

Fikir/Kavram: Ahmet Cengiz Şen; **Tasarım:** Deniz Bilici; **Denetleme/Danışmanlık:** Coşkun Doğan; **Veri Toplama ve/veya İşleme:** Esmâ Seda Akalın Karaca; **Analiz ve/veya Yorum:** Coşkun Doğan; **Kaynak Taraması:** Serap Diktaş Tahtasakal; **Makalenin Yazımı:** Ahmet Cengiz Şen; **Eleştirel İnceleme:** Coşkun Doğan.

KAYNAKLAR

1. Yiyit N, Işıtmangil T, Öksüz S. Clinical analysis of 113 patients with Poland syndrome. *Ann Thorac Surg.* 2015;99(3):999-1004. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
2. Bavincck 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(4):903-18. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
3. Schippers SM, Reist H, An Q, Buckwalter V JA. Natural history of Poland syndrome: a long-term study of functional and psychosocial outcomes. *Hand (N Y).* 2022;17(4):684-90. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
4. Romanini MV, Calevo MG, Puliti A, Vaccari C, Valle M, Senes F, et al. Poland syndrome: a proposed classification system and perspectives on diagnosis and treatment. *Semin Pediatr Surg.* 2018;27(3):189-99. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
5. Perez Aznar JM, Urbano J, Garcia Laborda E, Quevedo Moreno P, Ferrer Vergara L. Breast and pectoralis muscle hypoplasia. A mild degree of Poland's syndrome. *Acta Radiol.* 1996;37(5):759-62. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
6. Ram AN, Chung KC. Poland's syndrome: current thoughts in the setting of a controversy. *Plast Reconstr Surg.* 2009;123(3):949-53. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
7. Baban A, Torre M, Bianca S, Buluggiu A, Rossello MI, Calevo MG, et al. Poland syndrome with bilateral features: case description with review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2009;149A(7):1597-602. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
8. Baldelli I, Gallo F, Crimi M, Fregatti P, Mellini L, Santi P, Ciliberti R. Experiences of patients with Poland syndrome of diagnosis and care in Italy: a pilot survey. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):269. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
9. Gocmen H, Akkas Y, Doganay S. Poland syndrome: rare presentation in two cases. *N Z Med J.* 2010;123(1321):71-7. [[PubMed](#)]
10. Baldelli I, Baccarani A, Barone C, Bedeschi F, Bianca S, Calabrese O, et al. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):201. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
11. Romanini MV, Torre M, Santi P, Dova L, Valle M, Martinoli C, et al. Proposal of the TBN Classification of Thoracic Anomalies and Treatment Algorithm for Poland Syndrome. *Plast Reconstr Surg.* 2016;138(1):50-8. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
12. Tafti D, Cecava ND. Poland Syndrome. 2023 May 22. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024. [[PubMed](#)]
13. Jansari M, Karkhanis V, Joshi JM. Unilateral hyperlucent lung: always think ACROSS. *Lung India.* 2013;30(4):368-9. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]