

УДК 616.712-007.2-053.31
DOI: 10.36979/1694-500X-2023-23-1-74-78

РЕДКИЙ СИНДРОМ ПОЛАНДА У 3-МЕСЯЧНОГО РЕБЕНКА (Клинический случай)

Э.М. Мамытова, У.А. Нурбекова, С.Э. Медетбекова

Аннотация. В статье описан клинический случай редкой аномалии развития грудной клетки – синдром Поланда. Заболеваемость в мире составляет 1 на 35–50 тыс. новорожденных и чаще встречается у мальчиков. Синдром Поланда характеризуется частичным или полным односторонним отсутствием большой грудной мышцы и врожденным пороком развития кисти со стороны поражения грудной клетки. При синдроме Поланда выявляется большое разнообразие проявлений, в связи с чем подходы к объёму и срокам оперативной коррекции зависят от выраженности клинических симптомов и других сопутствующих аномалий. В данном клиническом случае представлено классическое течение синдрома Поланда, без других сопутствующих аномалий развития, а также описаны диагностические критерии и современные подходы к лечению данного синдрома.

Ключевые слова: врожденные пороки развития грудной клетки; симбрахидактилия; агенезия грудной мышцы.

ҮЧ АЙЛЫК БАЛАДАГЫ СЕЙРЕК КЕЗДЕШКЕН ПОЛАНД СИНДРОМУ (Клиникалык учур)

Э.М. Мамытова, У.А. Нурбекова, С.Э. Медетбекова

Аннотация. Макалада көкүрөк клеткасынын сейрек кездешүүчү өнүгүү аномалиясынын – Поланд синдромунун клиникалык учуру баяндалат. Дүйнө жүзү боюнча бул оору 35–50 миң жаңы төрөлгөн ымыркайга 1ди түзөт жана эркек балдарда көбүрөөк кездешет. Поланд синдрому көкүрөк булчунунун жарым-жартылай же толук бир жактуу жоктугу жана көкүрөктүн жабыркаган тарабында колдун тубаса кемтиги менен мүнөздөлөт. Поланд синдромунда операция аркылуу коррекциялоонун көлөмүнө жана мөөнөтүнө карата ыкмалар клиникалык белгилердин жана башка коштолгон аномалиялардын көрүнүштөрүнө жараша болот. Бул клиникалык учурда Поланд синдромунун классикалык көрүнүшү берилген, мында башка өнүгүүдөгү кемтик болгон эмес, ошондой эле бул синдромду дарылоо үчүн диагностикалык критерийлер жана заманбап ыкмалар баяндалат.

Түйүндүү сөздөр: көкүрөк клеткасынын тубаса кемтиги; симбрахидактилия; көкүрөк булчундун агенезиясы.

A RARE POLAND'S SYNDROME IN A 3 MONTHS OLD BABY (Clinical case)

E.M. Mamytova, U.A. Nurbekova, S.E. Medetbekova

Abstract. The article describes a clinical case of a rare developmental anomaly of the chest – Poland's syndrome. The incidence in the world is 1 in 35–50 thousand newborns and is more common in boys. Poland's syndrome is characterized by a partial or complete unilateral absence of the pectoralis major muscle and a congenital malformation of the hand on the side of the lesion of the chest. Poland's syndrome is characterized by a wide variety of manifestations, and therefore the approaches to the volume and timing of surgical correction depend on the severity of clinical symptoms and other accompanied anomalies. In this clinical case, the classical course of Poland's syndrome is presented, without accompanied other developmental anomalies, and diagnostic criteria and modern approaches to the treatment of this syndrome are described.

Keywords: congenital malformations of the chest; symbrachydactyly; pectoral muscle agenesis.

Актуальность. Синдром Поланда (СП) – редкая врожденная аномалия опорно-двигательного аппарата с широким спектром проявлений. Он обычно характеризуется гипоплазией или аплазией грудных мышц, гипоплазией молочных желез и различными аномалиями ипсилатеральных конечностей. Дефекты конечностей могут различаться по степени тяжести, от синдактилии до фокомелии [1]. Пороки развития других органов и систем встречаются редко и могут поражать сердце, почки, органы дыхания, система кроветворения, пищеварительная система, эндокринная, нервная система, органы глаза и кожа.

Синдром Поланда поражает примерно 1 случай из 36–50 тыс. новорожденных, при этом у мальчиков симптомы проявляются чаще, чем у девочек. Случаи обычно спорадические, семейные случаи встречаются редко, учитывая вероятность того, что синдром Поланда часто не диагностируют и точная его заболеваемость окончательно еще не известна [2].

Исследователи спорят об этиологии СП уже более трех десятилетий. Было предложено несколько теорий и этиологических факторов. Поскольку СП врожденное заболевание, врожденные дефекты возникают из-за ошибки в морфогенезе, приводящей к порокам развития и деформациям. Теория повреждения сосудов остается наиболее общепринятым патогенетическим механизмом [3].

Синдром Поланда легко диагностировать в раннем детстве у пациентов с множественными аномалиями, а легкие случаи можно пропустить. Анализ отечественной литературы не обнаружил ни одного случая описания данного синдрома в кыргызской популяции, в связи с чем представляем вашему вниманию описание отдельного клинического случая данного синдрома. Учитывая редкую частоту встречаемости данного синдрома, сложность патологии и полиморфность клинических проявлений, отсутствие единого подхода к лечению, данная тема нуждается в дальнейшем изучении и подробном описании каждого нового случая, и поэтому представляет практический интерес для врачей-педиатров, семейных врачей, торакальных хирургов, пластических хирургов и детских неврологов.

Клинический случай.

История болезни. Пациент И.Н., 3 месяца.

Жалобы со слов матери на укорочение левой руки и деформацию грудной клетки.

Акушерско-педиатрический анамнез: Беременность – 3, роды – 3. Данная беременность протекала с токсикозом, простудой и на фоне железодефицитной анемии (гемоглобин – 97 г/л), матка была в тонусе в начале беременности. Мама во время беременности состояла на учете. Анализы на внутриутробные инфекции – отрицательные. Роды – в срок, в 39 недель, естественные. В головном предлежании. Оценка по Апгар при рождении неизвестна. Вес при рождении – 3215 г. Состояние околоплодных вод было нормальным. Обвития пуповины не было. Закричал сразу. К груди был приложен сразу. Сосал слабо. Имела место физиологическая желтуха в течение 1-го дня. Получил прививки по календарю. Наследственность по данному заболеванию не отягощена.

Перенесенные заболевания: судорожные состояния, родовая травма – отрицательные. Аллергии на лекарственные препараты, сладкое – нет.

Физикальное обследование показало асимметрию грудной клетки с вдавлением правой передней стенки грудной клетки за счет гипоплазии малой грудной мышцы и уплощения правой грудной области со смещением соска. Отведение плеч показало отсутствие грудинно-реберной головки большой грудной мышцы. При осмотре кисти выявлена симбрахидактилия (сочетание коротких пальцев и синдактилии, гипотрофия лица слева. Со стороны дыхательной и сердечно-сосудистой систем отклонений от нормы не выявлено (рисунок 1).

Неврологический статус. На осмотр реагирует спокойно. Череп округлой формы. Окружность головы – 39,8 см, размер большого родничка 2,5 × 2,5 см, не напряжен. Уплотнение затылка слева. Мышечная кривошея.

Черепно-мозговые нервы: взгляд фиксирует, слежение кратковременное. Глазные щели не одинаковые. Сходящееся косоглазие, нистагма нет. Лицо симметричное. Слух сохранен. Глотание сохранено. Фокация не нарушена. Язык по средней линии. Рефлексы орального



Рисунок 1 – Синдром Поланда: А – симбрахидактилия.

Б – гипоплазия малой грудной мышцы и уплощение правой грудной области со смещением соска

и спинального автоматизма соответствуют возрасту. Атрофий мышц нет. Мышечный тонус снижен. Ребенок голову держит. При вертикализации не опирается на полную стопу.

Обсуждение. Синдром Поланда был впервые описан Альфредом Поландом в 1840 г. [4]. Этиология СП остается неизвестной. Этот синдром редко наследуется генетически и считается спорадическим явлением. Было высказано предположение, что на шестой неделе беременности травма возникает из-за регионального сосудистого дефекта подключичной артерии [5]. Это период, связанный с разделением двух головок большой грудной мышцы и развитием тканей между пальцами.

Поскольку ген(ы), ответственный за СП, еще не идентифицирован, диагноз СП является клиническим и основан на распознавании характерного повторяющегося паттерна признаков вместе с соответствующим дифференциальным диагнозом. С целью исследования внутренних органов и оценки их состояния, исходя из конкретной клинической ситуации, назначаются дополнительные методы исследования. Ранняя диагностика при синдроме Поланда крайне важна, так как лечение при данном пороке многоэтапное и достаточно сложное.

Агенезия или гипоплазия большой грудной мышцы в настоящее время является кардинальным признаком, обязательным для диагностики. Аномалию грудных мышц обычно легко

наблюдать, если попросить пациента прижать ладони друг к другу, расположив руки перед телом. Дополнительные часто упоминаемые признаки включают в себя [6]:

- отсутствие или гипоплазию других мышц груди: малая грудная мышца, передняя напряженная мышца, дорсальная грань, дельтовидная мышца;
- аномалии грудной клетки: агенезия или гипоплазия одного или нескольких реберных сегментов, *pectus carinatum*, *excavatum*, ключичная гипоплазия, легочная грыжа;
- аномалии молочной железы: агенезия или гипоплазия груди, ареолы и соска;
- патологии верхней конечности и плеча;
- отсутствие или асимметричное уменьшение подмышечных волосков;
- другие связанные скелетные аномалии: аномалия Шпренгеля (врожденное возвышение лопатки, вызванное отсутствием верхней части передней зубчатой мышцы), лучевой синостоз, *emivertebre*, сращения позвонков.

Дифференциальный диагноз СП проводится на основе опыта практикующего врача в области паттернов человеческого развития и «сложности» представленного фенотипа.

Сценарии дифференциальной диагностики СП включают [7]:

- односторонний СП без дополнительных аномалий скелета/конечностей;

- односторонний СП с дополнительными аномалиями скелета/конечностей;
- двусторонний СП;
- СП «плюс» (т. е. СП с дополнительными аномалиями, которые обычно не рассматриваются как часть фенотипического спектра СП);
- одностороннее гиперлюцентное легкое на рентгеновских снимках грудной клетки.

Диагноз СП обычно ясен у «типичного» пациента с изолированной односторонней гипо/аплазией большой грудной мышцы с гипо/аплазией перекрывающей молочной железы/ареолы/соска или без нее. Наиболее частые дифференциальные диагнозы включают асимметрию грудной клетки из-за клинически значимого сколиоза грудной клетки и/или аномалий костных структур (грудина, ребра, позвонки), изолированную врожденную асимметрию молочной железы/ареолы/соска (особенно у женщин) или одностороннюю гипо/аплазию, и последствия травм/операций грудной клетки, другими похожими дефектами верхней конечности – синдактилией, симбрахидактилией без дефектов мышц, акроцефалосиндактилией.

Физикальное обследование, позволяющее точно оценить мягкие ткани грудной клетки в сочетании с изучением истории болезни в прошлом и, в отдельных случаях, радиологическими исследованиями, помогает практикующему врачу в дифференциальной диагностике. У пациентов с (обычно) односторонним или асимметричным поражением верхних конечностей идентификация сопутствующей аномалии околосредостенной грудной мышцы, которая считается необходимой и патогномоничной для СП, отделяет пациентов с СП от пациентов с частично перекрывающимися пороками развития верхних конечностей.

Лечение синдрома Поланда – это прежде всего реконструктивная хирургия, в зависимости от тяжести порока развития, пола и предпочтений пациента. Как правило, реконструктивный путь сложен и должен выполняться поэтапно, поскольку порок развития включает изменение различных тканей – кожи, подкожной клетчатки, мышц, груди. Жалобы на сердечные или респираторные заболевания должны насторожить

врача для дальнейшего обследования. Левосторонний синдром Поланда может быть связан с декстрокардией, особенно у пациентов с агенезией двух или более ребер [8].

Пациент остается бессимптомным и после завершения роста ему планируется реконструктивная операция.

Выводы

В статье описан клинический случай редко встречающегося синдрома Поланда, диагностированного у 3-месячного ребенка, который был представлен в классической и неосложненной форме. Гипоплазия малой грудной мышцы, уплощение правой грудной области со смещением соска в сочетании с симбрахидактилией не сопровождались нарушением функции нервной системы и других органов. Несмотря на то, что пациент в данный момент остается бессимптомным, т. е. без сопутствующих функциональных нарушений, таким пациентам необходимо динамическое наблюдение за основными показателями роста жизненно важных органов и опорно-двигательного аппарата. Маленькому пациенту после завершения роста рекомендуется реконструктивная операция с целью коррекции косметических дефектов.

Поступила: 23.08.22; рецензирована: 06.09.22;
принята: 09.09.22.

Литература

1. Hashim E.A.A., Quek B.H., Chandran S. A narrative review of Poland's syndrome: theories of its genesis, evolution and its diagnosis and treatment // *Transl Pediatr.* 2021;10 (4):1008–1019. DOI:10.21037/tp-20-320.
2. Tafti D., Cecava N.D. Poland Syndrome // In: *StatPearls Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan.* Available from: URL:<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK532259/> (Updated 2022 Jan 2).
3. Van Allen M.I. Fetal vascular disruptions: Mechanisms and some resulting birth defects // *Pediatr Ann.* 1981; 10:219–33. [PubMed] [Google Scholar]
4. Poland A. Deficiency of the pectoral muscles // *Guys Hosp Rep.* 1841; 6: 191–192.
5. Yiyit N., İşitmandil T, Öksüz S. Clinical analysis of 113 patients with Poland syndrome // *Ann Thorac Surg.* 2015; 99 (3): 999–1004. DOI: 10.1016/j.athorac-sur.2014.10.036.

6. *Romanini M.V., Calevo M.G., Puliti A., Vaccari C., Valle M., Senes F., Torre M.* Poland syndrome: A proposed classification system and perspectives on diagnosis and treatment // *Semin Pediatr Surg.* 2018 Jun; 27 (3): 189–199.
7. *Martinez-Ferro M., Fraire C., Saldana I., Reussmann A. et al.* Complete videoendoscopic harvest and transposition of latissimus dorsi muscle for the treatment of Poland Syndrome: a first report // *J. laparoendosc. Adv. Surg. Tech. A.* 2007. Vol. 17. P. 108–113.
8. *Shamberger R.C., Welch K.J., Upton J.* Surgical treatment of thoracic deformity in Poland's syndrome // *J Pediatr Surg.* 1989; 24 (8): 760–5. DOI:10.1016/s0022-3468(89)80532-9