



## SINDROME DI POLAND

La sindrome di Poland<sup>1</sup> è una rara sindrome malformativa congenita, che colpisce circa 1/30.000 nati vivi, con un rapporto maschi/femmine di 3 a 2.

Si caratterizza per l'agenesia o l'ipoplasia del muscolo grande pettorale e in particolare del suo capo sternocostale<sup>2</sup> (Figura 1). L'emisoma destro risulta colpito due volte più frequentemente rispetto al sinistro.

### Come riconoscere la sindrome di Poland?

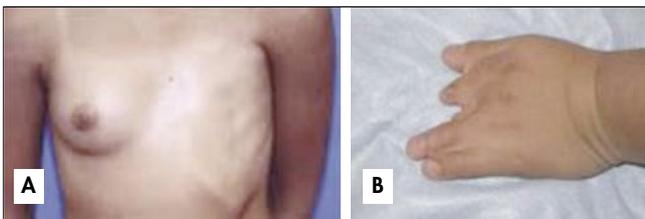
La compromissione del muscolo grande pettorale è *necessaria per porre diagnosi di malattia e ne può rappresentare anche l'unica manifestazione*.

Oltre al coinvolgimento del muscolo grande pettorale si osservano spesso altre malformazioni, tipicamente omolaterali al muscolo coinvolto, localizzate prevalentemente alla mano (micromelia, brachidattilia, polidattilia) e alla gabbia toracica (atelia, amastia, ipoplasia del piccolo pettorale, ipoplasia costale) (Figure 2A e 2B; Tabella I).

Sono state inoltre descritte una varietà di anomalie viscerali associate; tra queste la dextrocardia, l'ipoplasia/agenesia renale, le anomalie di fegato e vie biliari (Tabella II). Esiste una letteratura che riporta un rischio aumentato di sviluppare tumori della mammella e neoplasie ematologiche, anche se per queste ultime le segnalazioni sono scarse e piuttosto datate<sup>3,4</sup>.



**Figura 1.** Sindrome di Poland: ipoplasia del muscolo grande pettorale destro senza altre manifestazioni cliniche associate.



**Figura 2.** Sindrome di Poland. A. Ateletta e amastia in paziente con agenesia del muscolo grande pettorale; B. Micromelia, brachidattilia e sindattilia.

Per il resto il bambino con sindrome di Poland è normale sotto tutti gli aspetti, compreso lo sviluppo psicomotorio.

### Qual è la causa della sindrome di Poland?

L'origine della sindrome è tuttora sconosciuta. Si ipotizza che possa essere dovuta a un fenomeno ischemico o traumatico endouterino con compromissione della vascolarizzazione fetale dei territori tributari delle arterie succlavia o vertebrale o di uno dei loro rami, e conseguente anomala formazione dei tessuti irrorati da tali distretti.

Nella maggior parte dei casi la sindrome è sporadica e quindi il rischio di trasmissione nella stessa famiglia è trascurabile. In letteratura, comunque, sono stati descritti alcuni rari casi di trasmissione nella stessa famiglia, a ereditarietà autosomica dominante.

La diagnosi della sindrome è prettamente clinica. Il sospetto diagnostico può insorgere soltanto al momento della

### MALFORMAZIONI ASSOCIATE ALL' IPOPLASIA/AGENESIA DEL MUSCOLO GRANDE PETTORALE NELLA SINDROME DI POLAND

- Agenesia o ipoplasia della mammella e del capezzolo
- Agenesia o ipoplasia del muscolo piccolo pettorale
- Agenesia o ipoplasia di muscoli del cingolo scapolare
- Agenesia o malformazioni delle ossa dell'arto superiore (scapola, omero, radio, ulna)
- Agenesia o malformazioni delle coste o delle cartilagini costali
- Asimmetria dello sterno con rotazione e depressione verso il lato coinvolto
- Anomalie della mano (micromelia, brachidattilia, oligo-sindattilia, polidattilia)
- Ipoplasia della cute e del grasso sottocutaneo con assenza di peli ascellari
- Anomalie vertebrali: emivertebre, fusioni vertebrali

Tabella I

### ANOMALIE VISCERALI CHE POSSONO PRESENTARSI NELLA SINDROME DI POLAND

- Agenesia o ernia diaframmatica
- Cuore in posizione anomala (dextrocardia)
- Agenesia o ipoplasia renale (mono o bilaterale)
- Anomalie a carico di pelvi e vie urinarie (doppio distretto, ostruzione, reflusso)
- Anomalie di fegato e vie biliari
- Anomalie di intestino e colon
- Anomalie del SNC (encefalocelo, microcefalia, exencefalia)

Tabella II

pubertà quando si nota una sproporzione/asimmetria nello sviluppo dei due emitoraci o della mammella.

Non esiste al momento un test genetico di conferma per i casi a ricorrenza familiare.

#### **Quando è necessario un intervento terapeutico?**

L'approccio terapeutico alla sindrome è principalmente chirurgico ortopedico ed è indicato nei casi in cui le alterazioni strutturali comportino anomalie funzionali degli organi interessati<sup>5</sup>.

Al termine dello sviluppo puberale, nel caso in cui i pazienti affetti avvertano un disagio psicologico dovuto a evidenti sproporzioni fisiche (ad esempio, tra le dimensioni delle due mammelle), è possibile ricorrere alla chirurgia estetica.

#### **Perché riconoscere la sindrome di Poland?**

Se l'anomalia riguarda unicamente il grande pettorale, il problema è prettamente estetico. Va esclusa, però, la presenza di malformazioni scheletriche associate (per le quali è sufficiente un buon esame obiettivo). Non deve essere inoltre trascurato l'eventuale coinvolgimento viscerale per il quale sono necessari alcuni approfondimenti strumentali (ecografia dell'addome, radiografia del torace).

*La sindrome di Poland è una malattia rara:* pertanto i bambini affetti hanno diritto a un'esenzione per le visite specialistiche, gli accertamenti diagnostici e gli eventuali interventi terapeutici necessari (ad esempio mastoplastica, chirurgia della mano). Codice esenzione RN0430.

#### **Che cosa deve fare il pediatra**

Il pediatra deve verificare con la palpazione del pilastro ascellare anteriore la presenza del muscolo grande pettorale alla prima visita neonatale e sempre, a qualunque età, in caso di asimmetria toracica.

Una volta posta la diagnosi il pediatra deve:

- controllare la presenza di malformazioni all'arto superiore, alla gabbia toracica o al rachide (nel sospetto eseguire radiografia mirata);
- eseguire almeno una volta un'ecografia dell'addome completo;
- monitorare nel tempo lo sviluppo di scoliosi o di altre anomalie strutturali causate dall'asimmetria dei segmenti corporei.

#### **Bibliografia**

1. Poland A. Deficiency of the pectoral muscles. London: Guy's Hospital Reports, 1841;6:191.
2. Urshel HC Jr. Poland syndrome. Semin Thorac Cardiovasc Surg 2009;21:89-94.
3. Boaz D, Mace JW, Gotlin RW. Poland's syndrome and leukemia. Lancet 1971;1:349-50.
4. Zhang F, Qi X, Xu Y, et al. Breast cancer and Poland's syndrome: a case report and review of the literature. Breast J 2011;7:196-200.
5. Seyfer AE, Fox JP, Hamilton CG. Poland syndrome: Evaluation and treatment of the chest wall in 63 patients. Plast Reconstr Surg 2010;126:902-11.

#### **Note**

La *Figura 1* è tratta da: [http://www.google.it/imgres?q=poland+syndrome&um=1&hl=it&sa=N&tbm=isch&itbnid=MibBn8ocgRq5vM:&imgrefurl=http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol14\\_supl2\\_08/casos/c1\\_v14\\_supl208.htm&ocid=Gu1452xofUQajM&w=455&h=341&ei=\\_x1vTqDCIXesgb3nOT8Bg&zoom=1&biw=952&bih=696&iact=rc&dur=312&page=13&itbnh=148&itbnw=180&start=150&ndsp=12&ved=1t:429,r:0,s:150&tx=92&ty=63](http://www.google.it/imgres?q=poland+syndrome&um=1&hl=it&sa=N&tbm=isch&itbnid=MibBn8ocgRq5vM:&imgrefurl=http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol14_supl2_08/casos/c1_v14_supl208.htm&ocid=Gu1452xofUQajM&w=455&h=341&ei=_x1vTqDCIXesgb3nOT8Bg&zoom=1&biw=952&bih=696&iact=rc&dur=312&page=13&itbnh=148&itbnw=180&start=150&ndsp=12&ved=1t:429,r:0,s:150&tx=92&ty=63).

La *Figura 2* è tratta da: [http://www.google.it/search?hl=it&q=poland%20syndrome&gs\\_sm=e&gs\\_upl=3377914184110142263115115101717101156156015.31810&bav=on.2,or.r\\_gc.r\\_pw.&biw=952&bih=696&wrapid=ilif131590502225811&um=1&ie=UTF-8&itbn=isch&source=og&sa=N&tab=wi](http://www.google.it/search?hl=it&q=poland%20syndrome&gs_sm=e&gs_upl=3377914184110142263115115101717101156156015.31810&bav=on.2,or.r_gc.r_pw.&biw=952&bih=696&wrapid=ilif131590502225811&um=1&ie=UTF-8&itbn=isch&source=og&sa=N&tab=wi).

Giorgio Cozzi

Scuola di Specializzazione in Pediatria  
IRCCS Pediatrico "Burlo Garofolo", Università di Trieste

Irene Bruno

e-mail: [brunoi@burlo.trieste.it](mailto:brunoi@burlo.trieste.it)