

CASOS CLÍNICS

SÍNDROME DE POLAND-MOBIUS ASSOCIADA A DEXTROCÀRDIA

**A. Zuasnabar, A. Puig, M. Català, E. Sarret,
J. Casaldàliga, J. Bosch Marcet i A. Bau ***

La síndrome de Poland es caracteritza per l'absència del cap esternal del múscle pectoral major amb una simbraquidactília ipsilateral. Les malformacions dels braços i especialment dels dits són variables i en alguns casos s'hi troben altres anomalies associades incloent-hi la síndrome de Möbius. L'associació d'ambdós desordres (síndrome de Poland-Möbius) representa una entitat clínica diferent (¹). Presentem el segon cas de síndrome de Poland-Möbius associat a una dextrocàrdia.

Observació clínica

El pacient fou un nadó mascle de 2.790 gs. fruit d'un embaràs de 38 setmanes que acabà amb un part normal. Els pares eren joves i sense parentiu conegut. No hi havia història d'irradiació o medicació a la mare. A l'ingrés al niu de nadons s'observaren les següents anomalies: estrabisme convergent bilateral, fàcies fixa i inexpressiva (fig. 1), dificultat a la deglució, hipoplàsia del múscle pectoral major esquerre amb absència parcial dels cartílags costals superiors (hèrnia pulmonar), absència de l'arèola mamària esquerra, hipoplàsia de l'avantbraç i de la mà esquerra (fig. 2), i dextrocàrdia amb absència de bufs cardíacs. Radiològicament s'observà hipoplàsia radioulnar esquerra amb absència dels ossos de la mà esquerra i dextrocàrdia. Les costelles del costat esquerre eren més primes que les de la dreta (fig 3). Els estudis de l'ECG i ECO indicaren dextrocàrdia aïllada sense cap altra anomalia cardíaca. Un sonograma abdominal revelà dos ronyons de mida normal. La sonografia cerebral i el cariotip foren normals.

(*) Hospital General de Granollers, Servei de Pediatria.

FIGURA 1: Fàcies del pacient amb estrabisme convergent i diplexia facial.

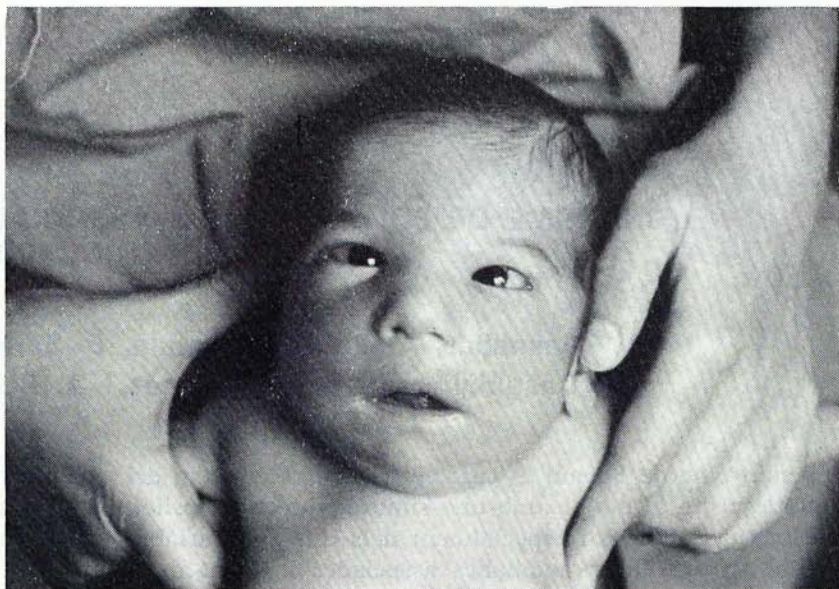


FIGURA 2: Anomalies toràciques amb malformacions a braç i mà esquerres.

Discussió

Poland (²) va descriure l'any 1841 una síndrome caracteritzada per l'associació d'una aplàsia del cap esternal del múscle pectoral major amb simbraquidactília ipsilateral. La incidència de la síndrome de Poland a la població general és de 1/30000 nadons vius (³). En alguns casos s'han descrit anomalies associades com hipoplàsia de mà i avantbraç, hipoplàsia de pit, absència de mugró, absència total o parcial d'altres múscles del segment superior, anomalies de costelles, síndrome de Möbius, absència del ronyó ipsilateral, i peu bot (⁴). També s'ha descrit la presentació d'una síndrome de Poland associada a leucèmia (⁵), hemivètrebres ipsilaterals (⁶) i polisindactília òssia amb sinostosi ràdio-ulnar (⁷).

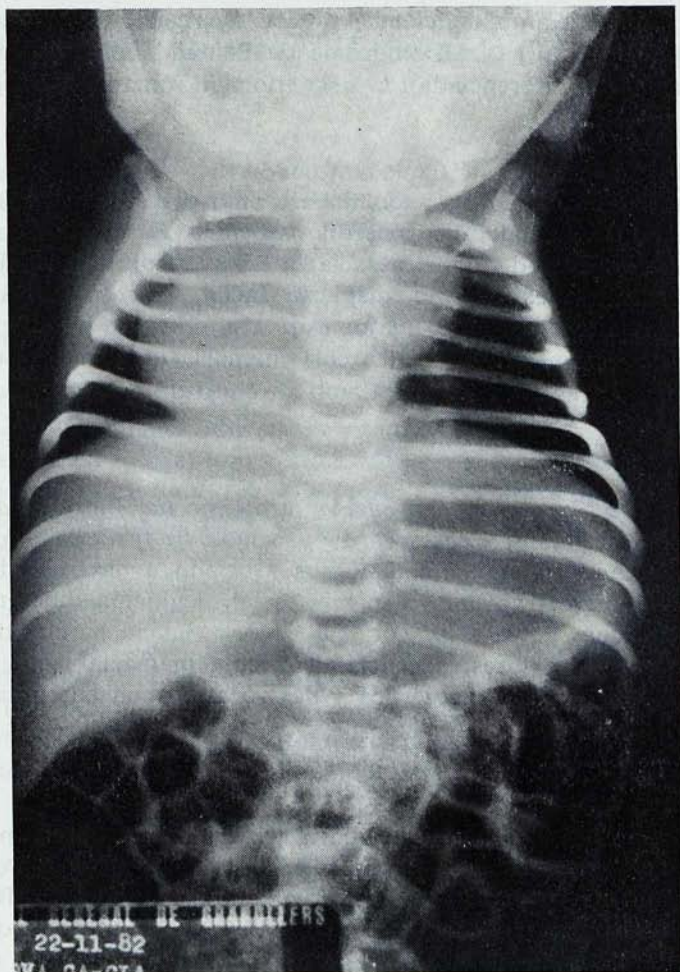


FIGURA 3: Radiografia de tòrax amb dextrocàrdia i afinament de les costelles a l'hemitòrax esquerre.

El nostre pacient presenta les característiques típiques de la síndrome de Möbius amb paràlisi congènita dels parells cranials VII, IX, X, i VI (diplexia facial, dificultat per a la deglució i oftalmoplexia externa), així com també de l'anomalia de Poland. A més, la dextrocàrdia fou una troballa acompanyant molt infreqüent. L'associació de síndrome de Poland amb dextrocàrdia fou publicada en un noi amb una leucèmia limfoblàstica aguda ⁽⁵⁾ i en un altre noi amb absència d'incisius permanents ⁽⁸⁾. Una dextrocàrdia en una síndrome de Poland-Möbius ha estat publicada només una altra vegada ⁽⁹⁾. En el nostre cas, el mateix que els altres pacients, la dextrocàrdia no s'acompanya d'alteracions en el lloc de les vísceres abdominals ni de cardiopaties associades.

La causa de la síndrome de Poland és desconeguda, però s'ha suggerit que pot haver-hi un defecte primari en el desenvolupament de l'artèria subclàvia proximal amb deficiència precoç d'irrigació sanguïnia distal al braç i regió pectoral ⁽¹⁰⁾. La síndrome de Poland-Möbius representa una entitat clínica ben diferenciada i la seva etiologia roman desconeguda.

Resum

Els autors descriuen un nadó mascle amb una síndrome de Möbius, una anomalia de Poland i dextrocàrdia associada. Es tracta del segon cas de síndrome de Poland-Möbius associat a dextrocàrdia descrit fins ara. El pacient presentava estrabisme, displexia facial, dificultat a la deglució, hipotrofia del múscle pectoral major esquerre, absència parcial dels cartílags costals superiors, absència d'arèola mamària esquerra, hipoplàsia de braç i mà esquerres i dextrocàrdia amb absència de bufs cardíacs.

Resumen

Los autores describen un recién nacido varón con un síndrome de Möbius, una anomalía de Poland y dextrocardia asociada. Se trata del segundo caso descrito de síndrome de Poland-Möbius asociado a dextrocardia. El paciente presentaba estrabismo, displegia facial, deglución dificultosa, hipotrofia del músculo pectoral mayor izquierdo, ausencia parcial de los cartílagos costales superiores, ausencia de areola mamaria izquierda, hipoplasia del brazo y mano izquierdos y dextrocardia con ausencia de soplo cardíaco.

Summary

The authors describe a male newborn with Möbius Syndrome, Poland anomaly and associated dextrocardia. This is the second case of Poland-Möbius Syndrome associated to dextrocardia described to date. The patient presented strabismus, facial diplegia, swallowing difficulty, hypotrophy of the left pectoral muscle, partial absence of the superior rib cartilages, absence of the left nipple, hypoplasia of left hand and arm and dextrocardia with no cardiac murmur.