

Получена: 15 апреля 2021 / Принята: 22 июня 2021 / Опубликовано online: 30 июня 2021

DOI 10.34689/SH.2020.22.3.022

УДК 617.54-007.2

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: СИНДРОМ ПОЛАНДА

**Бакыткуль Ж. Токтабаева¹, Нуржан М. Турдина², Серик К. Еленов²,
Гуляш А. Танышева¹, Вера Е. Ли³, Гүлнұр Ж. Сағындықова⁴**

¹ Кафедра пропедевтики детских болезней, ⁴ студент, 2218 группа

НАО «Медицинский университет Семей», г. Семей, Республика Казахстан.

² УЧМК «Венера», г. Семей, Республика Казахстан;

³ Университетский госпиталь НАО «Медицинский университет Семей»,
г. Семей, Республика Казахстан.

Резюме

Синдром Поланда – достаточно редкий врожденный порок развития. Выявляется у одного из 30-100 тыс. новорожденных. С 1841 года по настоящее время в мире описано около 500 случаев синдрома Поланда. Возникает спорадически. Мужской пол превалирует над женским в соотношении 2–3:1.

На данный момент общепринятой теорией развития синдрома Поланда является нарушение кровотока (гипоплазия) по подключичной и/или позвоночной артериям и их ветвям на 6-й неделе внутриутробного развития, которая и приводит к различным порокам развития на стороне недоразвития сосудов. В данной публикации описывается редкий клинический случай синдрома Поланда у грудного ребенка, с летальным исходом.

Данные, приведенные в статье, будут полезны неонатологам, педиатрам и врачам общей практики.

Ключевые слова: синдром Поланда, врожденный порок развития, гипоплазия подключичной артерии.

Abstract

CLINICAL CASE: POLAND SYNDROME

**Bakytkul Zh. Toktabaeva¹, Nurzhan M. Turdina², Serik K. Elenov²,
Gul'yash A. Tanysheva¹, Vera Ye. Li³, Gulnur Zh. Sagyndykova⁴**

¹ Department of Propedeutics of Childhood Diseases, ³ student, 2218 group,

NCJSC «Semey Medical University», Semey city, Republic of Kazakhstan;

² IPMC «Venera», Semey city, Republic of Kazakhstan;

³ University Hospital NCJSC «Semey Medical University», Semey, Republic of Kazakhstan.

Poland syndrome is a fairly rare congenital malformation. The overall incidence rate is 1 in 30,000 to 100,000 births. Since 1841 about 500 cases of Poland syndrome have been described worldwide. It often happens sporadically. Poland syndrome occurs predominantly among males at a ratio of 2-3:1 to females.

Currently, the prevailing theory of the cause of Poland syndrome is the violation of blood flow (hypoplasia) of the subclavian and/or vertebral artery and their branches during the 6th week of intrauterine development, which leads to various malformations on the side of vascular underdevelopment. This paper describes a rare clinical case of an infant with Poland syndrome with a fatal outcome.

The data provided in the article will be useful for neonatologists, paediatricians and general practitioners.

Keywords: Poland syndrome, congenital malformation, hypoplasia of the subclavian artery.

Түйіндеме

КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ: ПОЛАНД СИНДРОМЫ

**Бакыткуль Ж. Токтабаева¹, Нуржан М. Турдина², Серик К. Еленов²,
Гуляш А. Танышева¹, Вера Е. Ли³, Гүлнұр Ж. Сағындықова⁴**

¹ Балалар аурулары пропедевтикасы кафедрасы, ⁴ студент, 2218 топ,

ҚеАҚ «Семей медициналық университеті», Семей қ., Қазақстан Республикасы;

² ЖКМ «Венера», Семей қ., Қазақстан Республикасы.

³ Университеттік госпиталь «Семей Медицина университеті» ҚеАҚ,
Семей қ., Қазақстан Республикасы.

Поланд синдромы - бұл өте сирек кездесетін туа біткен ақау. Ол 30-100 мың жаңа туған нәрестенің біреуінде анықталады. 1841 жылдан бастап қазіргі уақытқа дейін әлемде Поланд синдромының 500-ге жуық жағдайы сипатталған. Кейде кездеседі. 2-3:1 қатынасында еркек жынысы әйел жынысынан басым келеді.

Қазіргі уақытта Поланд синдромының дамуы жалпы қабылданған теория бойынша құрсақшілік дамудың 6-шы аптасында бұғанаасты және/немесе омыртқа артериялары мен олардың тармақтары бойындағы қан ағымының (гипоплазия) бұзылуы болып табылады, бұл қан тамырларының дамымауы әсерінен әртүрлі даму ақауларына

әкеледі. Бұл басылымда өмірау жасындағы балада кездескен, өліммен аяқталған Поланд синдромының сирек кездесетін клиникалық жағдайы сипатталады.

Мақалада келтірілген деректер неонатологтар, педиатрлар және жалпы тәжірибе дәрігерлері үшін пайдалы болады.

Түйінді сөздер: Поланд синдромы, туа біткен даму ақауы, бұғанаасты артериясының гипоплазиясы.

Библиографическая ссылка:

Токтабаева Б.Ж., Турдина Н.Е., Еленов С.К., Танышева Г.А., Ли В.Е., Сағындықова Г.Ж. Клинический случай: Синдром Поланда // Наука и Здравоохранение. 2021. 3(Т.23). С. 179-183. doi 10.34689/SH.2021.23.3.022

Toktabaeva B.Zh., Turdina N.M., Elenov S.K., Tanyшева G.A., Li V.Ye., Sagyndykova G.Zh. Clinical Case: Poland Syndrome // Nauka i Zdravookhranenie [Science & Healthcare]. 2021, (Vol.23) 3, pp. 179-183. doi 10.34689/SH.2021.23.3.022

Токтабаева Б.Ж., Турдина Н.Е., Еленов С.К., Танышева Г.А., Ли В.Е., Сағындықова Г.Ж. Клиникалық жағдай: Поланд синдромы // Ғылым және Денсаулық сақтау. 2021. 3 (Т.23). Б. 179-183. doi 10.34689/SH.2021.23.3.022

Введение

В 1841 году британский ученый Альфред Поланд обнаружил редкую врожденную недостаточность мышц грудной стенки, которую он позже назвал синдромом Поланда [1,2].

Синдром Поланда – это редкое заболевание, которое характеризуется агенезом большой грудной мышцы и молочной железы, связанное с наличием или отсутствием костных, или почечных изменений [1,3]. В редких случаях наблюдаются аномалии внутренних органов, таких как легкие или почки, или неправильное расположение сердца в правой части грудной клетки (декстрокardia) [3]. По оценкам, это происходит у 1–3 на 100000 новорожденных [4,5].

Синдром Поланда чаще всего включает одностороннее недоразвитие и в 75% случаев поражается правая сторона тела. В редких случаях обнаруживается двусторонняя недостаточность грудных мышц [5,6]. Точная причина развития неизвестна и большинство случаев носит спорадический характер [9]. Исследователи предположили, что развитие синдрома является результатом нарушения кровотока во время развития до рождения. Считается, что это нарушение происходит примерно на шестой неделе эмбрионального развития и затрагивает кровеносные сосуды, которые станут подключичной и позвоночной артериями [7]. В целом, мужчины страдают в три раза больше, чем женщины [4,8].

Клинические проявления чрезвычайно разнообразны, и редко у одного человека распознаются все признаки, что иногда затрудняет диагностику.

Типичные проявления синдрома Поланда – эстетические жалобы на асимметрию грудной клетки. У большинства пациентов симптомы отсутствуют. Легкие случаи синдрома Поланда без аномалии пальцев или кисти рук могут не проявляться до полового созревания, когда различия (асимметрия) между двумя сторонами грудной клетки становятся более очевидными с возрастом [9]. Кроме того, легкие формы более распространены, чем тяжелые, что свидетельствует о том, что многие случаи упускаются из виду или недостаточно представлены [3,10].

В редких случаях тяжелые случаи синдрома Поланда могут проявляться явным сколиозом, деформацией ребер и грудины, что вызывает сердечно-легочные симптомы [1].

Существует четыре основных варианта формирования грудной клетки при синдроме Поланда. При первом варианте (наблюдается у большинства больных) структура хрящевой и костной части ребер не нарушена, форма грудной клетки сохранена, аномалия выявляется только на уровне мягких тканей. При втором варианте костная и хрящевая часть ребер сохранены, но грудная клетка имеет неправильную форму: на стороне поражения обнаруживается выраженное западение хрящевой части ребер, грудина ротирована (развернута полубоком), на противоположной стороне часто выявляется килевидная деформация грудной клетки.

Для третьего варианта характерна гипоплазия реберных хрящей при сохранности костной части ребер. Грудная клетка несколько «перекошена», грудина немного наклонена в больную сторону, однако грубой деформации не наблюдается. При четвертом варианте обнаруживается отсутствие как хрящевой, так и костной части одного, двух, трех или четырех ребер (с третьего по шестое). Ребра на пораженной стороне западают, выявляется выраженная ротация грудины.

Таким образом, синдром Поланда включает ряд аномалий грудной стенки с возможным поражением верхних конечностей. Этот синдром – редкое врожденное заболевание, которое поражает детей с рождения. Чтобы избежать осложнений, связанных с этим заболеванием, и улучшить качество жизни пациентов, его необходимо своевременно диагностировать и лечить.

Цель исследования: описать редкий клинический случай собственного наблюдения за ребенком с синдромом Поланда.

Клинический случай.

В УЧМК «Венера» г. Семей Восточно-Казахстанской области поступила девочка в возрасте 3 месяцев в тяжелом состоянии с признаками дыхательной недостаточности на фоне множественных врожденных пороков развития.

Из анамнеза заболевания и жизни известно:

Ребенок родился от II беременности, от II срочных родов у женщины 32 лет, путем кесарева сечения. Со слов женщины беременность протекала без особенностей. Однако, внутриутробно при УЗИ плода обнаружена в сроке 18 недель единственная артерия пуповины, в 36 недель – ВПР мочеполовой системы: мегауретер, аплазия правой почки. Масса тела при

рождении - 2850 г, рост - 50 см. Оценка по шкале Апгар 7-7 баллов. Состояние при рождении расценивалось как тяжелое за счет множественных врожденных пороков развития, и ребенок в течение месяца находился в отделении патологии новорожденных Перинатального центра (ОПН ПЦ) с диагнозом: Гипоксическо-ишемическое поражение ЦНС, синдром нейрорефлекторной возбудимости, острый период. ВПР. Мегауретер. Задний уретральный клапан. Агенезия правой почки. Аномалия развития: отсутствие, деформации ребер слева. Сколиотическая деформация грудного отдела позвоночника.

Проведены следующие обследования ОПН ПЦ:

Рентгенография ОГК - Аномалии развития органов грудной клетки в виде отсутствия передних и частично задних отрезков ребер слева, аномалии тел грудных позвонков. Легкие и органы средостения смещены вправо, просматриваются с трудом. Рекомендовано КТ ОГК.

НСГ - Патологий не выявлено.

ЭХОКГ - Сердце смещено в правую половину грудной клетки. Небольшая дилатация ПЖ. ООО - 1,0 см. Митральная регургитация +. Клапаны сердца не изменены. Сократительная способность миокарда ЛЖ удовлетворительная.

УЗИ почек - Мегауретер. Задний уретральный клапан. Агенезия. Гипоплазия правой почки.

Хирург-ортопед - Аномалия развития: отсутствие, деформации ребер грудной клетки слева, сколиотическая деформация грудного отдела позвоночника. Рекомендовано КТ ОГК.

Генетик - Хромосомной патологии не выявлено.

Перенесенные заболевания:

1. В месячном возрасте: Внебольничная сливная пневмония, острое течение, тяжелой степени тяжести. ДН 1-2 степени. ВПР. Аномалия развития: отсутствие, деформации ребер слева. Аплазия правой почки.

2. В 1,5 месячном возрасте: Белково-энергетическая недостаточность 2 степени. ВПР. Гипо- и аплазия долей левого легкого. Гипо- и аплазия ребер слева, справа, синостоз 2,3,4-х ребер слева. Врожденный S-образный сколиоз грудно-поясничного отдела позвоночника II-III ст. Спина - бифида позвонков грудного отдела позвоночника. Агенезия почки, односторонняя.

Объективные данные: Общее состояние при поступлении тяжелое, тяжесть обусловлена дыхательной недостаточностью на фоне множественных врожденных пороков развития, прогрессирующей белково-энергетической недостаточности, прогрессирующей деформации позвоночника. Ребенок вялый, выражение лица страдальческое. Кислородозависимый (дома пользуется концентратором кислорода для домашнего использования).

Кожные покровы бледные, чистые. Ребенок пониженного питания. Подкожно-жировая клетчатка истончена по всему телу. ДМТ-22%. Положение ребенка - развернута полубоком («ротирована») за счет тяжелой степени врожденного грудно-поясничного сколиоза. Грудная клетка несколько «перекошена», воронкообразной формы, деформирована. Мягкие ткани на пораженной стороне (западение грудины, левой боковой и подмышечной области) из-за отсутствия большой и

малой грудной мышцы и ребер запавшие. Выявляется выраженная ротация грудины. Под кожей контурируются подлежащие края 2-3 ребер, создается ощущение, будто сейчас может «проткнуть кожу». Визуально видна пульсация сердца прямо под кожей. Сросшиеся пальцы на ногах и руках с левой стороны. Дыхание через нос затруднено из-за заложенности. Напряжение крыльев носа, цианоз носогубного треугольника. Оральные хрипы. Втяжение межреберных мышц справа и нижней части грудной клетки.

В легких аускультативно слева ослабленное везикулярное дыхание, сухие и влажные разнокалиберные хрипы по всем полям легких. ЧДД - 66 в 1 минуту. Сердечные тоны лучше прослушиваются на правой половине грудной клетки вследствие смещения сердца. Живот мягкий, безболезненный. Печень по краю реберной дуги.

Ребенку проведены следующие обследования:

Рентгенография органов грудной клетки.

Заключение: Гипо- и аплазия ребер слева. Декстрокardia, гипо- и аплазия долей левого легкого, «S» образный сколиоз грудно-поясничного отдела позвоночника III степени (в динамике прогрессирует).

КТ органов грудной клетки. Заключение: КТ - признаки врожденной аномалии развития костей, формирующих грудную клетку, в виде аплазии и гипоплазии ребер, больше выраженных слева, синостоза 2,3,4-х ребер слева, спина - бифида позвонков грудного отдела позвоночника, выраженного сколиоза грудного отдела позвоночника, гипоплазии левого легкого.

КТ брюшной полости - аплазия правой почки. Единственная функционирующая почка.

УЗИ органов брюшной полости. Заключение: аплазия (агенезия) правой почки.

ЭКГ - синусовая тахикардия, ЧСС - 156 уд в мин. Отклонение ЭОС вправо. Элементы нарушения внутрижелудочковой проводимости. Метаболические изменения в миокарде.

ЭХОКГ. Заключение: сердце смещено вправо (расположение по правой парастернальной линии). Полостные размеры сердца не увеличены. Клапаны сердца не изменены. Сократительная способность миокарда ЛЖ хорошая (ФВ 76%). Открытое овальное окно (0,21 см объем сброса минимальный). Небольшое расширение легочной артерии.

Кровь методом ПЦР на токсоплазмоз, цитомегаловирус, краснуху - отрицательный.

На основании данных объективного обследования: наличие у ребенка односторонней аплазии большой и малой грудных мышц, гипо- и аплазии ребер, деформации и порока развития позвоночного столба, конверсии внутренних органов-декстракардии, тяжелой деформации грудной клетки в сочетании с другими множественными пороками развития левого легкого-гипоплазии, мочевыделительной системы в виде аплазии правой почки, мегауретора и рентгена, компьютерной томографии органов грудной клетки ребенку впервые в 3-х месячном возрасте **выставлен диагноз: Синдром Поланда, тяжелый вариант.**

После чего было рекомендовано УЗДГ подключичной артерии, КТ ангиография сосудов шеи -

общей, наружной и внутренней сонной, позвоночной, подключичной артерии, яремной вены и других.

К сожалению, в силу тяжести состояния ребенка и возраста не удалось провести, рекомендовано в 6-месячном возрасте пройти повторно.

В возрасте 6 месяцев ребенок повторно поступает в стационар в крайне тяжелом состоянии с признаками интоксикации, нарастающей дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточности на фоне прогрессирующей БЭН 3 степени, множественных врожденных пороков

развития. Сразу из приемного покоя госпитализирован в ОРИТ.

На ЭКГ появились признаки гипертрофии правых отделов сердца, что свидетельствует о развитии легочной гипертензии, которая ранее не наблюдалась.

На рентгенографии ОГК – заключение: очагово-сливная пневмония справа, прогрессирование сколиоза до 4 степени.

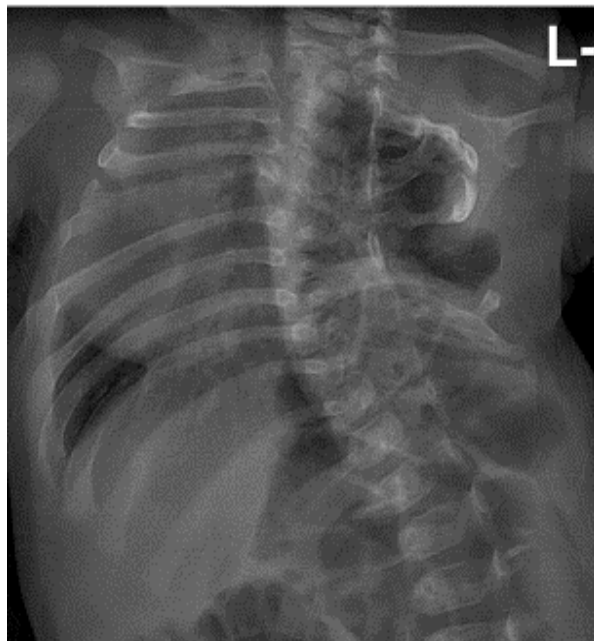


Рисунок 1. Рентгенограмма грудной клетки в прямой проекции (1 месяц).

Декстрокардия. Гипо- и аплазия долей левого легкого. Гипо- и аплазия ребер слева. Клиновидный позвоночник в сегменте Th2-Th11, вторичный сколиоз II ст.



Рисунок 2. Рентгенограмма грудной клетки в прямой проекции (3 месяца).

Декстрокардия. Гипо- и аплазия долей левого легкого. Гипо- и аплазия ребер слева. Синостоз 2,3,4 – х ребер слева. S-образный сколиоз груднопоясничного отдела позвоночника II-III ст.

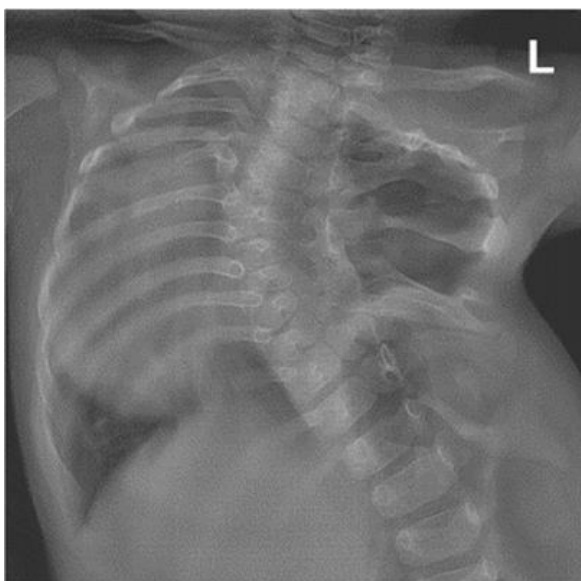


Рисунок 3. Рентгенограмма грудной клетки в прямой проекции (6 месяцев).

Декстрокардия. Гипо- и аплазия долей левого легкого. Гипо- и аплазия ребер слева. Синостоз 2,3,4 – х ребер слева. Прогрессирующий S-образный сколиоз груднопоясничного отдела позвоночника III-IV ст.

На фоне проведенного лечения состояние ребенка все время остается крайне тяжелым. Нарастание дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточности, прогрессирование множественных пороков развития костной системы, мочевыводящей системы, усугубление белково-энергетической недостаточности привело к летальному исходу.

Посмертный диагноз: Внебольничная очагово-сливная пневмония, острое течение, тяжелая, осложненная дыхательной недостаточностью II-III степени. Сердечно-сосудистая недостаточность III степени.

Сопутствующий диагноз:

1. Синдром Поланда: Отсутствие левых большой и малой грудных мышц. Гипо- и аплазия долей левого легкого. Гипо- и аплазия ребер слева, справа, синостоз 2,3,4-х ребер слева. Врожденный S-образный сколиоз грудно-поясничного отдела позвоночника III -IV степени. Спина – бифида позвонков грудного отдела позвоночника. Агенезия почки односторонняя.

Белково-энергетическая недостаточность III степени, постнатальная, хроническая форма, смешанной этиологии.

Полное совпадение клинического и патологоанатомического диагноза.

Патологоанатомический диагноз:

Основной: Внебольничная правосторонняя очагово-сливная пневмония

(Бак исследование № 965-969 S. pneumoniae).

Фоновое заболевание: Аномалия развития костно-мышечной системы - синдром Поланда: гипоплазия левой подключичной артерии (просвет сужен: слева 0,2 мм, справа 0,8 мм), отсутствие левых большой и малой грудных мышц, гипо- и аплазия ребер слева, сколиоз грудно-позвоночного отдела позвоночника, гипоплазия левого легкого, агенезия левой почки, декстракardia. Гидронефроз правой почки.

Осложнения: Легочная гипертензия: дилатация и гипертрофия стенки правого желудочка (толщина желудочка - 0.4 см, в норме - 0,25 см).

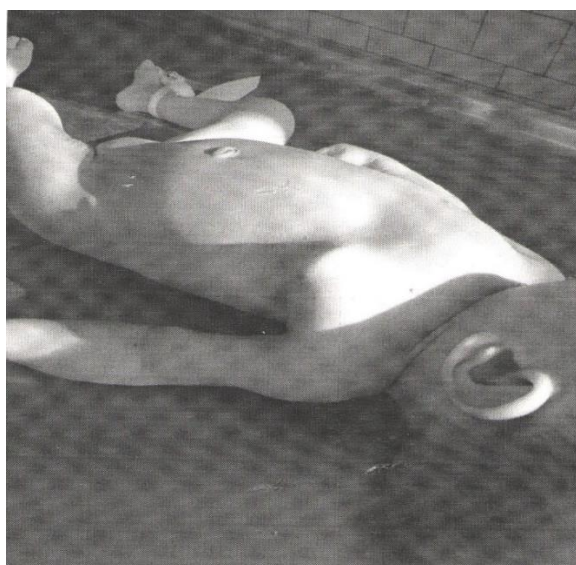


Рисунок 4. Внешний вид ребенка.

Обсуждение.

Данный клинический случай является примером редкого заболевания, что не позволило врачам думать об этом синдроме с рождения. У ребенка тяжелый вариант синдрома Поланда, с дефектами развития не только костно-мышечной системы, но и внутренних органов (гипоплазия легкого, агенезия левой почки). Причина развития тяжелого варианта данного синдрома, возможно, связана с нарушением кровообращения и подключичной, и позвоночной артерий.

Выводы.

Описанный клинический случай представляет несомненный интерес для неонатологов, педиатров, врачей общей практики в связи с редкостью синдрома Поланда, и, как следствие, недостаточной информированностью врачей о данной патологии.

Учитывая редкую частоту встречаемости, сложность патологии и полиморфность клинических проявлений, данная тема нуждается в дальнейшем изучении и публикации новых случаев.

Конфликт интересов: не заявлен.

Вклад авторов:

Токтабаева Б.Ж., Турдина Н.М., Танышева Г.А. - научное руководство, анализ и научное сопровождение статьи.

Еленов С.К. - написание первоначального текста статьи.

Сағындықова Г.Ж., Ли В.Е. - работа с выпиской истории болезни, подготовка резюме.

Финансирование: Источников финансирования нет. Материал для данной статьи не подавался для публикации в другие издания.

Литература:

1. 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.
2. Charlier P., Deo S., Galassi F.M., Benmoussa N. Poland syndrome before Alfred Poland: the oldest medical description (Paris, France, 1803) // Surgical and Radiologic Anatomy, 2019. 41(10), 1117-1118.
3. Ibrahim A., Ramatu A., Helen A. Poland syndrome a rare congenital anomaly // Indian J Hum Genet. 2013 Jul;19(3):349-51.
4. Yiyit N., Işitmagil T., Öksüz S. Clinical analysis of 113 patients with Poland syndrome. Ann Thorac Surg. 2015 Mar;99(3):999-1004.
5. Ram A.N., Chung K.C. Poland's syndrome: current thoughts in the setting of a controversy // Plast Reconstr Surg. 2009 Mar;123(3):949-953.
6. Gui L., Shen S., Mei W. Anaesthesia for chest wall reconstruction in a patient with Poland syndrome: CARE-compliant case report and literature review // BMC Anesthesiol. 2018 May 24;18(1):57.
7. Legbo J.N., Natl J. Poland's syndrome: report of a variant // Med Assoc. 2006 Jan; 98(1):97-9.
8. Gashegu J., Byiringiro J.C., Nyundo M. Poland syndrome: A case report // East Cent Afr J Surg. 2009;14:112-4.
9. Lacorte D., Marsella M., Guerrini P. A case of Poland Syndrome associated with dextroposition // Ital J Pediatr. 2010 Feb 20; 36(1):21.
10. 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.
11. Bavinck J.N., Weaver D.D. Subclavian artery supply disruption sequence: Hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Möbius anomalies // Am J Med Genet. 1986;23:903-18.

Контактная информация:

Токтабаева Бакытгуль Жумагалиевна - к.м.н., зав.кафедрой пропедевтики детских болезней НАО "Медицинский университет Семей", г. Семей, Республика Казахстан.

Почтовый адрес: Республика Казахстан, 071400, г. Семей, ул. Абая д.103.

E-mail: bakyt-64t@mail.ru

Телефон: +77011508420