



Poland Sendromlu Bir Olguda Üst Ekstremitte Kas Zayıflığı

Upper Extremity Muscle Weakness in a Case with Poland Syndrome

Ebru Çalık Kütükcü,¹ Naciye Vardar Yağlı,¹ Deniz İnal İnce,¹ Melda Sağlam,¹ Hülya Arıkan,¹ Ebru Güneş Yalçın²

Özet

Poland sendromu, pektoralis major kasının kısmen veya tamamen yokluğu ile karakterize nadir görülen bir sendromdur. Bu çalışmada; 13 yaşında Poland sendromu tanılı olgu klinik, laboratuvar ve fonksiyonel özellikleri ile sunulmaktadır. Olgunun sağ taraf pektoral kas hipoplazisi yanında brakidaktilisi vardı. Solunum fonksiyonları ve solunum kas kuvveti normal sınırlardaydı. Akciğer grafisi normal olarak izlendi. El dinamometresi ile üst ekstremitte kaslarında (omuz abduktör, horizontal adduktör, horizontal abduktör, dirsek fleksör kasları ve el kavrama) kuvvet kaybı saptandı. Postür analizinde, hastanın orta şiddetli postür bozuklukları olduğu bulundu. Poland sendromu, görünüm defektine ek olarak aynı zamanda kas zayıflığı, postural deformiteler ve egzersiz kapasitesinde azalma gibi fonksiyonel etkilere yol açabilmektedir.

Anahtar Sözcükler: Poland sendromu, pektoral kas, kas kuvveti dinamometreleri, kas kuvveti, solunum kasları.

Abstract

Poland syndrome is a rare genetic disorder characterized by a partial or total absence of the pectoralis major muscle. In this study, a case of a 13-year-old diagnosed with Poland syndrome is presented with clinical, laboratory, and functional findings. The case presented with brachydactyly and right side pectoral muscle hypoplasia. The respiratory functions and respiratory muscle strength were within normal limits. Chest X-ray was normal. The loss of strength in the upper extremity muscles (shoulder abductors, horizontal adductors, horizontal abductors, elbow flexors, and hand grip) was determined with a hand-held dynamometer. The posture analysis revealed that the patient had moderate to severe postural disorders. In addition to the appearance defect, Poland syndrome can also lead to functional effects such as muscle weakness, postural deformities, and decrease in the exercise capacity at the same time.

Key words: Poland syndrome, pectoralis muscle, muscle strength dynamometers, muscle strength, respiratory muscles.

¹Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Göğüs Hastalıkları Ünitesi, Ankara

¹Department of Physiotherapy And Rehabilitation, Hacettepe University Faculty of Health Sciences, Ankara, Turkey

²Department of Pediatrics, Unit of Pediatric Chest Diseases, Hacettepe University Faculty of Medicine, Ankara, Turkey

Submitted (Başvuru tarihi): 08.06.2013 Accepted (Kabul tarihi): 22.07.2013

Correspondence (İletişim): Ebru Çalık Kütükcü, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara

e-mail: ebrucalk85@hotmail.com



1841 yılında bildirdiği bir olgu nedeniyle Sir Alfred Poland'tan adını almış olan Poland sendromu nadir gözlenen konjenital bir sendromdur. Poland sendromunun insidansı 1/7000 ile 1/100000 arasındadır. Genellikle meme ve/veya meme başının yokluğu veya hipoplazisi, cilt altı yağ dokusunun hipoplazisi, pektoralis major kasının kısmen veya tamamen yokluğu, pektoralis minor kasının yokluğu, pektoral ve aksiller kılıanmanın olmaması, kaburgaların değişen oranlarda yokluğu ve el anomalileri ile karakterizedir (1). Yaklaşık 30.000 canlı doğumdan birinde meydana gelen bu defekt asıl olarak unilateral ve sağ taraflıdır. Sendrom, 3:1 oranında erkeklerde daha fazla görülmektedir (2). Üç yaşında tanı alan bu olgu, nadir görülen bu defektin görünüm bozukluğunun yanında fonksiyonel bozukluklara da yol açabildiğini göstermek amacıyla sunuldu.

OLGU

On üç yaşında, eforla nefes darlığı ve göğüste sıkışma hissi yakınmaları olan, 10 yıldır Poland sendromu tanısıyla takipli erkek hasta; Nisan 2012 tarihinde çocuk göğüs hastalıkları ünitesinden fizyoterapi ve rehabilitasyon bölümündeki kardiyopulmoner rehabilitasyon ünitesine konsülte edildi.

Hastanın boyu 153 cm, vücut ağırlığı 40 kg ve beden kitle indeksi 17,1 kg/m² idi. Özgeçmişinde; Poland sendromu, polen alerjisi, atopik dermatit, migren ve vitamin D eksikliği vardı. Soy geçmişte, annede alerjik astım, taşikardi ve vokal nodül, kardeşte alerjik bronşit vardı. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. İncelemede sağ hemitoraksın sol hemitoraksa göre daha basık ve ön kasların hipoplazik olduğu, sağ meme ucunun sola göre daha küçük olduğu ve daha yukarıda asimetric yerleşim gösterdiği gözlemlendi (Şekil 1). İncelemede ve yapılan uzunluk ölçümünde sağ el parmaklarında belirgin olmak üzere (brakidaktili), sağ üst ekstremitesinde kısalık olduğu saptandı (Tablo 1, Şekil 2). Göğüs çevre ölçümüne göre derin göğüs solunumu vardı. Spirometre parametreleri (SensorMedics, 6200 Body Box, Viasys, USA) normal sınırlardaydı (FEV1: %96, FEV1/FVC: %99, FVC: %97, FEF₂₅₋₇₅: %80, PEF: %95). Akciğer grafisi normal olarak izlendi. Manyetik rezonans görüntülemesinde tonsiller hipertrofi saptandı. Laboratuvar incelemelerinde lökosit: 8.130 /mm³, hemoglobin: 11,9 g/dl, hematokrit: %35,1, trombosit: 358.800 /mm³ bulundu.

Hastanın solunum kas kuvvetinin değerlendirilmesi için, ağız içi basınç ölçüm cihazı (Micro MPM, Micro Medical Ltd., Kent, England) ile maksimum inspiratuar (MIP) ve maksimum ekspiratuar basınçlar (MEP) ölçüldü. MIP 94

cmH₂O ve MEP 108 cmH₂O olarak bulundu. Ölçülen MIP ve MEP değerleri beklenen değerlerin sırasıyla %116 ve %99'uydu ve solunum kas zayıflığı saptanmadı (3,4).



Şekil 1: Sağ hemitoraksta basıklık ve meme ucunda gelişim geriliği.

Tablo 1: Ekstremiteler uzunluk ölçümü değerleri.

	Sağ	Sol
Üst kol	31 cm.	33 cm.
Ön kol	25 cm.	26 cm.
El	17 cm.	18 cm.

Yapılan postür analizinde hastanın orta şiddetli postür bozuklukları olduğu bulundu (5). Lateral postür analizinde omuz protraksiyonu, posterior postür analizinde belirgin skapula protrüzyonu ve hafif omuz eşitsizliği, anterior postür analizinde ise pektus ekskavatumu olduğu gözlemlendi. Kısalık değerlendirmesinde sağ taraf pektoral kaslarda kısalık bulunmazken, sol taraf pektoral kaslarda kısalık (sol lateral epikondilit-yatak arası mesafe: 7 cm) bulundu.



Şekil 2: Sağ el parmaklarındaki kısalık.

El dinamometresi ile omuz abduksiyon, horizontal adduksiyon, horizontal abduksiyon, dirsek fleksiyon ve el kavrama kas kuvveti değerlendirildi. Test sonucunda, hasta etkilenen tarafta yaş ve cinsiyetine göre ulaşması gereken omuz abdükör kas kuvvetinin %67,3'üne, dirsek fleksör kas kuvvetinin %81'ine ve el kavrama kuvvetinin %44,6'sına ulaştı ve farklı oranlarda kuvvet kaybı olduğu saptandı (6,7). Omuz horizontal abduksiyon ve adduksiyon kas kuvveti için referanslar değerler bulunmamasına rağmen, etkilenen taraf kas kuvvetinin karşı tarafa göre daha düşük olduğu bulundu (Sağ horizontal adduksiyon kas kuvveti: 138 N-Sol horizontal adduksiyon kas kuvveti: 178 N, Sağ horizontal abduksiyon kas kuvveti: 114 N-Sol horizontal abduksiyon kas kuvveti: 138 N). Fonksiyonel egzersiz kapasitesi için altı dakikalık yürüme testi (6 DYT) yapıldı (8). 6 DYT mesafesi 812,75 m idi. Olgu yaşı, cinsiyeti, boyu ve vücut ağırlığına göre ulaşması gereken 6 DYT mesafesinin %85,27'sine ulaştı ve egzersiz kapasitesinde bir azalma olduğu saptandı (9). Olgu, 6 DYT sonunda maksimal kalp hızının %60,39'una ulaştı (Tablo 2).

TARTIŞMA

Bu çalışmada, Poland sendromlu erkek bir hastada üst ekstremitte kas kuvvetinde ve fonksiyonel egzersiz kapasitesinde azalma ve çeşitli postür problemleri olabileceğini gösterdik. Ayrıca Poland sendromunun çeşitli karakteristik özelliklerini de sunmaya çalıştık.

Günümüzde Poland sendromu tanısında öne çıkan özellik pectoralis major kasının yokluğudur. Bu özelliğe, Poland sendromunun bilinen diğer özelliklerinden bir veya daha fazlasının katılması durumu "Poland sendromu" olarak kabul görmektedir (1,2,10). Çoğunlukla pectoralis major kasının sternokostal başının olmaması şeklinde gözükmeyle birlikte, birçok hastada pectoralis minor kasının yokluğu eşlik etmektedir (11). Eli etkileyen deformiteler önemli ölçüde değişmektedir ve göğüs malformasyonunun şiddeti ile ilişkili değildir (1,12). Olgumuzda literatürle uyumlu olarak sağ hemitoraksın sol hemitoraksa göre daha basık ve ön kasların hipoplazik olduğu, sağ taraf memenin küçük (hipomasti) ve asimetrik yerleşimli olduğu gözlemlendi.

Sendromun komponentlerinden olan el anomalileri, orta falankslarda kısıklık ve yapışıklıktan (sindaktili) elin tamamen yokluğuna (akeiri) kadar farklılık gösterebilir (10). Bunların dışında el hipoplazisi, ön kol kısıklığı, bazı veya tüm parmakların yokluğu (adaktili), kleft el, el veya ellerin yokluğu (akeiri) görülebilir (1,10). Olgumuzda yapılan uzunluk ölçümünde sağ el parmaklarında belirgin olmak

(brakidaktili) üzere sağ üst ekstremitesinde kısıklık olduğu saptandı.

Poland sendromunda, erkekler kadınlara kıyasla 2:1 veya 3:1 oranında daha fazla etkilenmektedirler. Vücudun sağ tarafında daha fazla oranda (%60–75) izlenmektedir. Ailesel birliktelik oldukça nadirdir ve % 1'in altındadır. Sporadik olgularda erkek baskınlığı ve sağ tarafın etkilene sıklığı fazla iken, ailesel olgularda erkek kadın oranı ve sağ sol etkilene oranı hemen hemen eşittir (1,2,13). Olgumuz da literatürle uyumlu olarak sağ taraf etkilenmiş erkek hastaydı ve ailenin diğer bireylerinde Poland sendromuna rastlanmadı.

Tablo 2: 6 DYT öncesi ve sonrası fizyolojik cevaplar.

	Test öncesi	Test sonrası
Kalp hızı	85 atım/dk	125 atım/dk
SpO ₂	% 98	% 98
Solunum frekansı	32 soluk/dk	36 soluk/dk
Kan basıncı	109/74 mmHg	110/80 mmHg
Dispne (BS)	0	0
Yorgunluk	0	0,5
Bacak yorgunluğu	0	0

SpO₂: Oksijen saturasyonu, BS: Borg skalası.

Literatürde spirometre ile belirlenen solunum fonksiyon bozukluğu olan Poland sendromu olguları yoktur. Deniz ve ark. (14), 20 yaşında erişkin yaşta tanı konan olgularının spirometre sonuçlarını normal sınırlar içinde bulmuşlardır. Gocmen ve ark. (15), iki Poland olgularının birinde normal spirometre bulguları bulurken, iki kostasında anomali ve sağ hemitoraksta belirgin volüm kaybı gözlenen diğer vakalarında hafif restriktif solunum fonksiyon bozukluğu bulmuşlardır. Poland sendromu özelliklerinin şiddeti ve yaygınlığı kişiden kişiye değişmektedir. Olgumuzun hafif pektus ekskavatum ve omuz eşitsizliği olmasına rağmen, restriktif solunum bozukluğu oluşturacak kadar şiddetli göğüs deformitelerinin olmaması, spirometre değerlerinin normal sınırlar içinde olmasını açıklamaktadır.

Poland sendromunda en sık karşılaşılan göğüs deformitesi; hipoplazik ve deforme kaburgaların neden olduğu tek taraflı hafif torasik depresyondur (10,11). Bunun yanında pektus ekskavatum, skolyoz ve eleve skapula gibi torakal anormallikler de rapor edilmiştir (16). Uludag ve ark. (17), 18 yaşındaki Poland sendromu vakalarında torakal vertebral skolyoz ve belirgin skapula protrüzyonu gözlemlen-

mişlerdir. Olgumuzda literatürle uyumlu olarak omuz protrakasyonu, belirgin skapula protrüzyonu, hafif omuz eşitsizliği ve pektus ekskavatum olduğu gözlemlendi.

Literatürde Poland sendromlu bir olguda solunum kas kuvvetini değerlendiren tek çalışmada, inspiratuar ve ekspiratuar kas kuvvetinin beklenen değerlere göre düşük olduğu bulunmuştur (14). Olgunun solunum kas kuvvetinin normal bulunması, solunum kaslarını olumsuz etkileyecek ölçüde göğüs duvarı deformitesi bulunmaması ve pektoral kasların hipoplastik olmasına bağlı olabilir.

Poland sendromlu hastalarda el dinamometresi ile kas kuvvet testi yapıldığını ve bu değerlerin normale göre düşük olduğunu gösteren bir çalışmaya rastlamadık. Deniz ve ark (14), sağ el ikinci ve üçüncü parmaklarda sindaktilisi olan ve üçüncü, dördüncü ve beşinci orta falankları kısa olan olgularında Cybex dinamometresi ile yaptıkları kas testinde omuz horizontal abduksiyon ve addüksiyon kaslarında kuvvet kaybı saptamışlardır. Gocmen ve ark (15), Poland sendromlu iki olgularının fizik muayenelerinde etkilenen taraf kas kuvvetinin diğerine göre daha düşük olduğunu bulmuşlardır. El dinamometresi ile yaptığımız kas testinde, olgumuzun sağ üst ekstremité kas kuvvet kaybı olduğu bulunmuştur. Literatürle uyumlu olarak etkilenen taraf omuz horizontal abduksiyon ve addüksiyon kas kuvveti diğer tarafa göre daha düşük bulunmuştur.

Literatürde Poland sendromlu hastalarda egzersiz kapasitesini değerlendiren ve bu değerlerin normale göre düşük olduğunu gösteren bir çalışmaya rastlamadık. Fonksiyonel egzersiz kapasitesini değerlendirmek için yaptığımız 6 DYT sonucunda, olgumuzun egzersiz kapasitesinde minimal bir düşme olduğu saptandı. Teste verilen fizyolojik ve yorgunluk cevapları normaldi. Ailede astım öyküsü ve özgeçmişinde polen alerjisi ve atopik dermatiti olan olgumuzda, bronş duyarlılığı testi yapılmamasına rağmen alerjik semptomların fonksiyonel kapasitedeki minimal azalmaya katkıda bulunabileceğini düşünmekteyiz. Spirometre ve solunum kas kuvveti değerleri normal sınırlarda olan, quadriceps kas kuvvet kaybı bulunmayan, objektif bir yöntemle değerlendirememize rağmen düzenli olarak rekreasyonel aktivitelere katılan ve fiziksel olarak aktif olan olgumuzda egzersiz kapasitesinde belirgin bir düşme olmayacağı düşünülmektedir.

Sonuç olarak; bu çalışma, nadir görülen bir sendrom olan Poland sendromunun sadece dış görünüm bozukluğu değil, aynı zamanda kas kuvvet kaybı ve postür bozuklukları gibi fonksiyonları etkileyebilecek sonuçlar meydana getirebileceğini göstermesi açısından önemlidir. Bu hastaların fizyoterapi ve rehabilitasyon değerlendirmelerinde

solunum ve periferik kas kuvvet testi ile birlikte fonksiyonel kapasite ölçümüne yer verilmeli ve detaylı postür analizi ile postüral bozuklukları saptanmalıdır. Bu çalışmanın, Poland sendromlu hastalarda rehabilitasyon programlarını planlarken yol gösterici olacağı düşünülmektedir.

ÇIKAR ÇATIŞMASI

Bu makalede herhangi bir çıkar çatışması bildirilmemiştir.

YAZAR KATKILARI

Fikir - E.Ç.K., N.V.Y., D.İ.İ., M.S., H.A., E.G.Y.; Tasarım ve Dizayn - E.Ç.K., N.V.Y., D.İ.İ., M.S., H.A., E.G.Y.; Denetleme - E.Ç.K., N.V.Y., D.İ.İ., M.S., H.A., E.G.Y.; Kaynaklar - D.İ.İ., H.A.; Malzemeler - E.G.Y.; Veri Toplama ve/veya İşleme - N.V.Y., E.Ç.K.; Analiz ve/veya Yorum - M.S., E.Ç.K.; Literatür Taraması - D.İ.İ., H.A.; Yazıyı Yazan - E.Ç.K.; Eleştirel İnceleme - E.Ç.K., N.V.Y., D.İ.İ., M.S., H.A., E.G.Y.

KAYNAKLAR

1. Yiğit N, Görür R. Poland Sendromu. Journal of Clinical and Analytical Medicine (JCAM) Kitap Serisi: Torasik Konjenital Anomaliler ve Cerrahisi. 1.baskı. Ankara: Derman Tıbbi Yayıncılık; 2011:79-81.
2. Moir CR, Johnson CH. Poland's syndrome. Semin Pediatr Surg 2008; 17:161-6. [\[CrossRef\]](#)
3. Domenech-Clar R, Lopez-Andreu JA, Compte-Torrero L, De Diego-Damia A, Macian-Gisbert V, Perpina-Tordera M, et al. Maximal static respiratory pressures in children and adolescents. Pediatr Pulmonol 2003; 35:126-32.
4. American Thoracic Society/European Respiratory Society. ATS/ERS Statement on respiratory muscle testing. Am J Respir Crit Care Med 2002; 166:518-624.
5. Corbin CB, Welk GJ, Corbin WR, Welk KA. Concepts of fitness and wellness: a comprehensive lifestyle approach. 6th ed. Boston: McGraw Hill; 2006.
6. Beenakker EA, van der Hoeven JH, Fock JM, Maurits NM. Reference values of maximum isometric muscle force obtained in 270 children aged 4-16 years by hand-held dynamometry. Neuromuscul Disord 2001; 11:441-6. [\[CrossRef\]](#)
7. Hager-Ross C, Rösblad B. Norms for grip strength in children aged 4-16 years. Acta Paediatr 2002; 91:617-25.
8. American Thoracic Society (ATS) committee on proficiency standards for clinical pulmonary function laboratories. ATS statement: Guidelines for the six-minute walk test. Am J Respir Crit Care Med 2002; 166:111-7.

9. Li AM, Yin J, Au JT, So HK, Tsang T, Wong E, et al. Standard reference for the six-minute-walk test in healthy children aged 7 to 16 years. *Am J Respir Crit Care Med* 2007; 176:174-80. [\[CrossRef\]](#)
10. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg* 2002; 74:2218-25. [\[CrossRef\]](#)
11. Freitas Rda S, o Tolazzi AR, Martins VD, Knop BA, Graf RM, Cruz GA. Poland's syndrome: different clinical presentations and surgical reconstructions in 18 cases. *Aesthetic Plast Surg* 2007; 31:140-6.
12. Gausewitz SH, Meals RA, Setoguchi Y. Severe limb deficiency in Poland's syndrome. *Clin Orthop Relat Res* 1984; 185:9-13. [\[CrossRef\]](#)
13. Sadove AM, van Aalst JA. Congenital and acquired pediatric breast anomalies: a review of 20 years' experience. *Plast Reconstr Surg* 2005; 115:1039-50. [\[CrossRef\]](#)
14. Deniz O, Tozkoparan E, Gümüş S, Yildiz Y, Savci S, Bilgic H, et al. Poland's syndrome (a case report). *Tuberk Toraks* 2005; 53:275-279.
15. Gocmen H, Akkas Y, Doganay S. Poland syndrome: rare presentation in two cases. *N Z Med J* 2010; 123:71-7.
16. Karnak I, Tanyel FC, Tuncbilek E, Unsal M, Buyukpamukcu N. Bilateral Poland anomaly. *Am J Med Genet* 1998; 75:505-7. [\[CrossRef\]](#)
17. Uludag M, Cece H, Incebiyik S, Demirkol A, Karakas E, Akgun K. Scapular winging in Poland syndrome. *Clinics (Sao Paulo)* 2011; 66:929-30. [\[CrossRef\]](#)