

# Dextrokardie u dítěte s levostranným Polandovým syndromem

prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.<sup>1,2</sup>, MUDr. Vendula Látalová<sup>2</sup>, prof. MUDr. František Kopřiva, Ph.D.<sup>1,2</sup>,  
doc. MUDr. Eva Klásková, Ph.D.<sup>2</sup>, MUDr. Kamila Michálková<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ústav molekulární a translační medicíny LF UP Olomouc

<sup>2</sup>Dětská klinika LF UP a FN v Olomouci

<sup>3</sup>Radiologická klinika LF UP a FN v Olomouci

Polandův syndrom (PS) je vzácná vrozená anomálie doprovázená jednostrannou absencí musculus pectoralis maior s ipsilaterální deformitou hrudní stěny a horní končetiny. Kombinace PS a dextrokardie je velmi neobvyklá, dodnes bylo publikováno pouze 20 případů. Pokud je koexistence dextrokardie u PS přítomna, je téměř vždy spojena s levostrannými deformitami hrudníku. Prezentujeme devítiměsíčního kojence s levostranným PS v kombinaci s izolovanou dextrokardií a částečnou agenezí 3. a 4. žebra vlevo.

**Klíčová slova:** levostranný Polandův syndrom, dextrokardie, parciální ageneze III. a IV. žebra, kojenec.

## Dextrocardia in a child with left-sided poland syndrome

Poland syndrome (PS) is a rare congenital anomaly accompanied by the unilateral absence of the pectoralis major, and the ipsilateral chest-wall and upper-limb deformity. The combination of PS and dextrocardia is very uncommon, only 20 cases having been published until now. If coexistence of dextrocardia in PS is present, it is almost always associated with left chest deformities. We present a nine-month-old infant with left-sided PS associated with isolated dextrocardia and partial agenesis of the 3<sup>rd</sup> and 4<sup>th</sup> left ribs.

**Key words:** left-sided Poland syndrome, dextrocardia, 3<sup>rd</sup> and 4<sup>th</sup> partial rib agenesis, infant.

## Úvod

Polandův syndrom je vzácná vrozená anomálie, kterou poprvé popsal Sir Alfred Poland v roce 1841 (1). Charakterizován je jednostrannou agenezí prsních svalů a ipsilaterální hypoplazií prsní žlázy a částečnou agenezí nebo hypoplazií žebíř a brachysyndaktylií. Ačkoli většina případů PS je sporadická, někteří autoři uvádějí případy s autozomálně dominantní nebo multifaktoriální dědičností. Přesná etiologie PS není dodnes známá. Diskutují se genetické faktory, teratogenní a toxické účinky (např. kouření rodičů), ale zejména nedostatečné prokrvení vyvíjejících se prsních svalů a žebířních chrupavek anomálně vyvinutou podklíčkovou tepnou během raného embryonálního života (2). Podle různých autorů

je výskyt PS geograficky variabilní od 1 : 20 000 až 1 : 50 000 živě narozených dětí (3). Je častější u mužů s poměrem k ženám 3 : 1 a obvykle postihuje pravou stranu hrudníku (67–75 %).

Koexistence dextrokardie a PS je publikována jen zřídka, ale pokud je přítomna, je téměř vždy spojena s levostrannými deformitami hrudníku. V literatuře bylo hlášeno pouze 20 takových případů. Izolovaná dextrokardie je téměř vždy spojena s levostranným PS a částečnou agenezí žebíř. Příčina dextrokardie u PS není dostatečně objasněna (4, 5, 6). Hypoteticky je dextrokardie způsobena posunem srdce do pravého hemithoraxu v důsledku ztráty objemu levé deformované strany hrudní stěny a naznačuje, že kombinace PS a dextrokardie nemusí být náhodná.

## Popis klinického případu

Devítiměsíční holčička z 2. fyziologické gravidity, s nekomplikovaným perinatálním obdobím, byla od novorozeneckého období sledována dětským chirurgem pro deformitu

**Obr. 1.** Devítiměsíční pacientka s asymetrií levého hemitoraxu (zřetelná hypoplazie svalů na levé straně hrudníku)



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA: prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc., vladimir.mihal@fnol.cz  
Dětská klinika LF UP a FN Olomouc  
Puškinova 5, 775 20 Olomouc

Cit. zkr: Pediatr. praxi. 2020; 21(4): 374–376  
Článek přijat redakcí: 29. 9. 2020  
Článek přijat k publikaci: 5. 10. 2020

levého hemitoraxu (Obr. 1, 2). Skiagram hrudníku prokázal oboustranně 12 žeber a normální transparenenci plic. Prostý snímek hrudníku v 14 dnech věku prokázal zřetelnější hypoplazii svalů na levé straně hrudníku, parciální agenezi III. a IV. žebra vlevo a dextrokardii (Obr. 3). Dítě mělo od časného kojeneckého věku zajištěnou rehabilitační péči, deformita hrudníku vedla k asymetrii držení těla i končetin, anatomie a funkce všech končetin ale byla normální. Při echokardiografickém vyšetření byla potvrzena izolovaná dextropozice srdce a pro nově zachycenou dysfonii a inspirační dechové fenomény při větší fyzické aktivitě byla holčička odeslána k pneumologickému vyšetření. Při klinickém vyšetření mělo dítě normální saturaci a dechovou frekvenci, nebyl patrný stridor ani jiné distanční dechové fenomény a auskultační nález na plicích byl normální. Při pláči byla patrná mírná retrakce měkkých tkání v okolí sternokostálního spojení 4. žebra vlevo a levé pectorální svaly se zdály být hypoplastické. Pro podezření na Polandův syndrom a k vyloučení jiné intratorakální patologie vedoucí k dextrokardii bylo provedeno CT vyšetření hrudníku, které potvrdilo částečnou agenezi 3. a 4. levého žebra, aplasii m. pectoralis minor a hypoplazii m. pectoralis maior, chybění levé mammary, hypoplazii levé prsní žlázy a redukci tukové tkáně levé ventrální části hrudníku (Obr. 4, 5, 6, 7, 8).

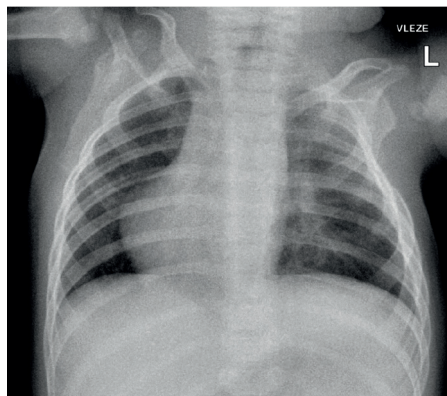
Dívka zůstává v dispenzární péči neurologa, pneumologa, ortopeda a plastického chirurga, rekonstrukční chirurgický výkon je plánován až na období puberty.

## Diskuze

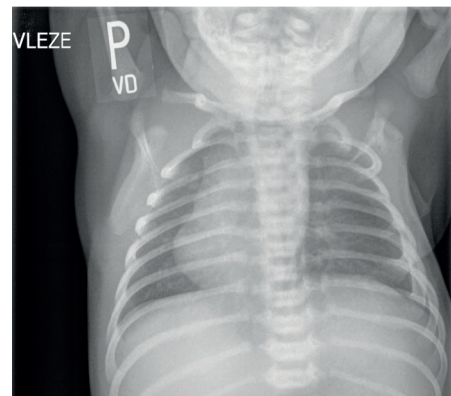
Rozmanitost kazuistických případů vybízí k otázce, zda je PS jen jednou entitou nebo skupinou samostatných subentit sdílejících pouze jeden fenotyp vlastností, jmenovitě nedostatečného vývoje prsních svalů (4, 5, 8)?

Dextrokardie je součástí levostranného Polandova syndromu s parciální agenezí dvou nebo více žeber. Zdá se, že dostupná data potvrzují hypotézu, že dextrokardie pochází z mechanického nitroděložního posunu zdravého srdce směrem k pravé straně z důvodu nedostatečné ochrany hrudního koše proti vnějším tlakům. K potvrzení této hypotézy jsou zapotřebí další studie. Kombinace PS a dextrokardie je velmi neobvyklá, dodnes bylo publikováno pouze 20 případů (4, 10). Ve všech z nich se projevy PS vyskytly na levé

**Obr. 2.** Prostý snímek hrudníku v 14 dnech věku. Asymetrie měkkých částí stěny hrudní, na levé straně hrudníku jsou měkké části zřetelně užší. Parciální ageneze III. a IV. žebra vlevo. Dextrokardie



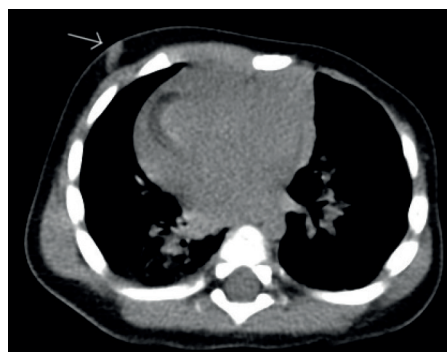
**Obr. 3.** Prostý snímek hrudníku v 14 dnech věku. Zřetelnější hypoplazie svalů na levé straně hrudníku, parciální ageneze III. a IV. žebra vlevo. Dextrokardie



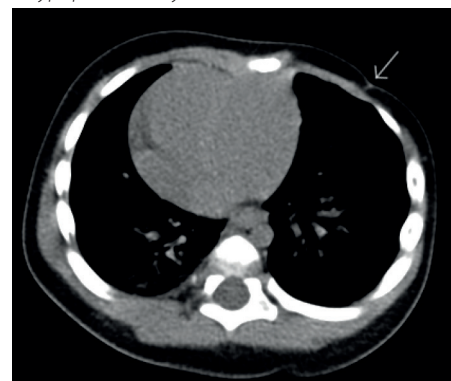
**Obr. 4.** CT hrudníku, nativně. Levostranná hypoplazie musculus pectoralis maior



**Obr. 5.** CT hrudníku, nativně. Dextrokardie, menší levá polovina hrudníku, hypoplazie svalů na levé straně hrudníku a parciální ageneze přední části III. a IV. žebra vlevo. Normální prsní žláza vpravo (šipka)



**Obr. 6.** CT hrudníku, nativně. Je zachycena hypoplastická prsní žláza vlevo (šipka) s vtažením a hypoplazií měkkých částí na levé straně hrudníku



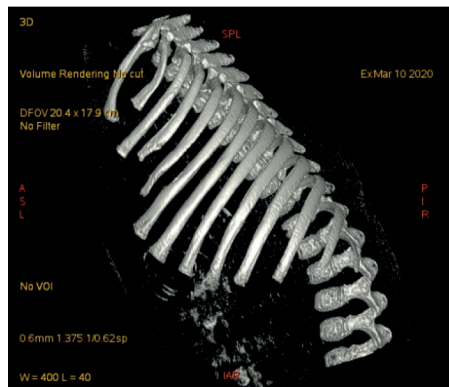
straně hrudníku, i když se PS vyskytuje dominantně vpravo. Dextrokardie je skoro vždy doprovázena hypoplazií nebo parciální agenezí žeber. Parciální ageneze žeber (PAŽ) je definována jako nedokončené spojení předního oblouku, přičemž žebro končí bez spojení s hrudní kostí. Hypoplazii (HŽ) je anomálie žebra (tenčího nebo deformovaného),

které je normálně skloubeno s hrudní kostí. Torre a spolupracovníci v multicentrické studii v letech 2003–2008 retrospektivně analyzovali 122 pacientů s PS. 57 % z nich, bylo diagnostikováno během prvního roku života. 30 (60 %) z 50 pacientů s levostranným PS mělo normální žebra a 20 (40 %) mělo vady žeber: 3 (6 %) s HŽ a 17 (34 %) s PAŽ.

Statistická analýza ukázala, že levostranný PS byl silně spojen s PAŽ ( $p = 0,009$ ). Dextrokardie byla pozorována u 14 (11,5 %) pacientů. Univariační analýza ukázala, že levostranný PS byl silně spojen s izolovanou dextrokardií ( $p = 0,00001$ ). Všechny 14 pacientů s dextrokardií mělo levostranný Polandův syndrom s PAŽ. Vzhledem k počtu případů PAŽ, měli všichni pacienti s dextrokardií PAŽ 2 a více žebíř, přičemž častěji postihovali druhé, třetí a čtvrté žebro, zatímco PAŽ jednoho žebra nebyla nikdy spojena s dextrokardií. Na druhé straně se u všech pacientů s parciální agenezí 2 a více žebíř vyskytla dextrokardie. Studie potvrdila, že levostranný PS může být spojený s dextrokardií, ale častěji než bylo potvrzeno dříve. Pokud je parciální ageneze žebíř přítomna na více než u dvou z nich, je dextrokardie takřka konstantní součástí levostranného Polandova syndromu.

U našeho pacienta byl levostranný Polandův syndrom rovněž diagnostikován do konce kojeneckého věku. Byla popsána parciální ageneze přední části III. a IV. žebra, hypoplazie hlavních prsních svalů, hypoplazie levé prsní žlázy s vtažením

**Obr. 7.** CT hrudníku, 3D rekonstrukce sagitálně. Parciální ageneze III. a IV. žebra vlevo

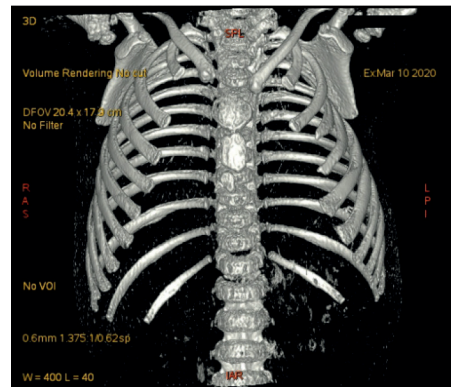


a hypoplazii mammary a izolovaná dextrokardie. Pacientka zůstává v dispenzární péči, rekonstrukční výkon byl naplánován až v období dospívání.

### Stojí k zapamatování:

- Polandův syndrom je vzácná vrozená anomálie charakterizována jednostrannou agenezí prsních svalů s ipsilaterální deformitou hrudní stěny a horní končetiny, která převážně postihuje pravou stranu hrudníku.

**Obr. 8.** CT hrudníku, 3D rekonstrukce koronárně, parciální ageneze III. a IV. žebra vlevo



- Kombinace PS a dextrokardie je velmi neobvyklá, publikováno bylo doposud 20 případů.

- Izolovaná dextrokardie je téměř vždy spojená s levostranným PS a částečnou agenezí nejméně dvou žebíř.

Tato práce byla podpořena Ministerstvem školství, mládeže a tělovýchovy České republiky (LO1304).

### LITERATURA

- Poland A. Deficiency of the pectoral muscles. *Guys Hosp Rep* 1841; 6: 191–193.
- Bouwes Bavinck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: Hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and mobius anomalies. *Am J Med Genet* 1986; 23: 903–918.
- Cingel V, Bohac M, Mestanová V, Zaboňnikova L, Varga I. Poland syndrome: from embryological basis to plastic surgery. *Surg Radiol Anat*. 2013; 35(8): 639–646. doi:10.1007/s00276-013-1083-7
- Torre M, Baban A, Buluggiu A, et al. Dextrocardia in patients with Poland syndrome: phenotypic characterization provides insight into the pathogenesis. *J Thorac Cardiovasc*

- Surg*. 2010; 139(5): 1177–1182. doi:10.1016/j.jtcvs.2009.08.024
- Baas M, Burger EB, Sneyders D, Galjaard RH, Hovius SER, van Nieuwenhoven CA. Controversies in Poland Syndrome: Alternative Diagnoses in Patients With Congenital Pectoral Muscle Deficiency. *J Hand Surg Am*. 2018; 43(2): 186.e1–186.e16. doi:10.1016/j.jhssa.2017.08.02
- Galiwango GW, Swan MC, Nyende R, Hodges AM. Poland syndrome with dextrocardia: case report. *East Afr Med J*. 2010; 87(11): 469–472.
- Ram, AN, Chung KC. Poland's syndrome: current thoughts in the setting of a controversy *Plast Reconstr Surg* 2009; 123(3): 949–953.

- Vaccari CM, Tassano E, Torre M, et al. Assessment of copy number variations in 120 patients with Poland syndrome. *BMC Med Genet*. 2016; 17(1): 89. Published 2016 Nov 25. doi:10.1186/s12881-016-0351-x
- Ozkok S, Erol N, Onal C, Yikilmaz A. Left-sided Poland's syndrome associated with dextrocardia. *North Clin Istanbul* 2018; 6(2): 192–195. doi: 0.14744/nci.2018.82698. PMID: 31297489; PMCID: PMC6593920.
- Cordero García C, Nieto Castilla A, López Jiménez E, Amores García I. Dextrocardia associated with left-sided Poland syndrome. *Am J Phys Med Rehabil* 2009; 88(2): 168. doi: 10.1097/PHM.0b013e318197e819. PMID: 19169181