

Trabajo Fin de Grado

Síndrome de Poland: Serie de cinco casos y
revisión de la literatura

Poland Syndrome: Series of five cases and
literature review

Autora

Amal Zian Ennassiri

Director

Prof. Feliciano Ramos Fuentes

FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA

Curso 2024-2025

ÍNDICE

RESUMEN.....	2
INTRODUCCIÓN	4
OBJETIVOS.....	14
CASOS CLÍNICOS.....	15
CASO I	15
CASO II	16
CASO III	17
CASO IV	18
CASO V	19
DISCUSIÓN	20
COMENTARIOS FINALES	26
BIBLIOGRAFÍA.....	27

RESUMEN

El Síndrome de Poland es una enfermedad congénita rara que se presenta con alteraciones musculoesqueléticas con diversos grados de afectación. Las características clásicas del síndrome incluyen hipoplasia o aplasia de los músculos pectorales, asociada de forma variable a anomalías torácicas y/o de las extremidades superiores ipsilaterales. La mayoría de los casos son esporádicos, pero se ha observado casos de recurrencia familiar.

La etiología del Síndrome de Poland sigue siendo desconocida, aunque se han propuesto varias teorías donde la más aceptada es la teoría de la interrupción vascular. Asimismo, se han publicado casos en los que se ha identificado variantes patogénicas que podrían estar relacionadas con el desarrollo de este síndrome. Existe un amplio espectro de manifestaciones clínicas observadas en estos pacientes que pueden variar desde defectos sutiles a graves afectaciones que dificulten la función pulmonar.

El diagnóstico es principalmente clínico, basado en una adecuada exploración física, que se recomienda completar con pruebas adicionales. El manejo de este síndrome requiere de un enfoque integral, con un equipo multidisciplinar que valore los aspectos médicos, estéticos y psicológicos, adaptándose a las necesidades de cada paciente.

En nuestro estudio, presentamos una serie de 5 casos que fueron remitidos para evaluación por deformidad torácica, acompañada o no de otras anomalías.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Poland. Anomalía de Poland. Agenesia pectoral. Braquisindactilia.

ABSTRACT

Poland syndrome is a rare congenital condition that presents with musculoskeletal abnormalities of varying degrees of severity. Classic features of the syndrome include hypoplasia or aplasia of the pectoral muscles, associated with ipsilateral chest wall and/or upper limb defects. Most cases are sporadic, but familial recurrence has been reported.

The genesis of Poland syndrome remains unknown, although several theories have been proposed, with the vascular disruption theory being the most widely accepted. Additionally, cases have been reported in which pathogenic variants have been identified that may be associated with the development of this syndrome. There is a broad spectrum of clinical manifestations observed in these patients that can vary from subtle defects to severe impairments that can compromise lung function.

Diagnosis is mainly clinical, based on a thorough physical examination, which is recommended to be complemented with additional tests. The management of this syndrome requires a comprehensive approach, with a multidisciplinary team that addresses medical, aesthetic, and psychological aspects, adapting to the needs of each patient.

In our study, we present a series of 5 cases that were referred to genetic evaluation due to thoracic deformity, isolated or associated to another anomalies.

KEYWORDS

Poland syndrome, Poland anomaly, pectoral agenesis, brachysyndactyly.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Poland es una alteración congénita caracterizada por la hipoplasia o agenesia de la cabeza esternal del músculo pectoral mayor y braquisindactilia (acortamiento y ausencia de las falanges) ipsilateral. La incidencia del Síndrome de Poland es desconocida, aunque se ha estimado un rango de 1:10.000 a 1:100.000. Este síndrome presenta una mayor prevalencia en hombres que en mujeres, con una proporción de 3:1, y afecta más comúnmente al lado derecho en comparación con el izquierdo, en una proporción de 3:2. Al analizar la distribución según sexo y el lado afectado, se observa que los hombres presentan mayor tendencia a la afectación del lado derecho, mientras que en las mujeres existe una distribución similar. En la mayoría de los casos, el Síndrome de Poland se manifiesta de manera esporádica, pero se han descrito casos con variabilidad familiar. Se caracteriza por ser una condición unilateral, aunque en raras ocasiones se ha documentado casos con afectación bilateral (1–4).

El Síndrome de Poland fue descrito por primera vez hace aproximadamente 180 años por Alfred Poland en el Guy's Hospital de Londres, basado en la autopsia de un exconvicto de 27 años. Pese a que Poland identificó las características principales de la anomalía, no fue hasta 1962 cuando Patrick Clarkson, un cirujano plástico del mismo hospital, acuñó el término “Sindactilia de Poland” al describir tres casos de sindactilia asociada a hipoplasia mamaria ipsilateral.

Existe una considerable controversia respecto a la nominación de esta patología, ya que existen varias descripciones previas de anomalías musculoesqueléticas similares antes de la publicación oficial de Poland. En 1838, Froriep describió la ausencia bilateral de los músculos pectorales junto con la presencia de dedos palmeados, una posible correlación que en su momento pasó desapercibida. No obstante, el término “anomalía de Poland”, “síndrome de Poland” o “secuencia de Poland” se emplea en la literatura científica para describir la asociación entre la hipoplasia del músculo pectoral mayor y la deformidad ipsilateral de la mano (1,3,5).

La etiología y patogenia del Síndrome de Poland es todavía desconocida. Pese a que se han descrito casos familiares, la secuencia de Poland suele aparecer de forma esporádica. Actualmente, la teoría más aceptada como mecanismo etiopatogénico es una interrupción vascular durante las primeras fases de desarrollo en el embarazo. La anomalía de Poland puede deberse a una perturbación en el desarrollo de la arteria subclavia proximal y sus

ramas que irrigan los músculos pectorales. Se sugiere que, en la sexta semana de gestación, existe un flujo sanguíneo insuficiente a la extremidad distal y a la región pectoral, causando una pérdida de tejido o desarrollo incompleto del tejido u órgano (1,6).

Bavinck & Weaver plantean una hipótesis e introducen el concepto llamado '*subclavian artery supply disruption sequence*', para describir la interrupción de los vasos embrionarios, sugiriendo una patogenia común para el Síndrome de Poland, el Síndrome de Klippel-Feil y Síndrome de Möebius. Se propone que el Síndrome de Poland resulta de una interrupción de la arterial subclavia, en región distal al origen de la arterial vertebral, pero proximal al origen de la arteria torácica interna. Esta teoría podría explicar la diferencia en la "lateralidad" según el sexo, ya que el desarrollo embrionario femenino ocurre con un ligero retraso en comparación con el masculino. Este desfase podría estar involucrado en la determinación de la lateralidad y, por tanto, implicar una distribución aproximadamente igual en las mujeres y una mayor prevalencia de anomalías del lado derecho en los hombres.

Diversos factores, incluyendo ambientales, mecánicos y embriológicos pueden producir una interrupción o reducción del flujo sanguíneo en la arteria subclavia. Entre los factores intrínsecos encontramos la trombosis y la embolia, mientras que como factores mecánicos extrínsecos observamos la presencia de una costilla cervical o anomalía muscular que pueden alterar la disposición y conformación de la arteria, favoreciendo el desarrollo de una arteria hipoplásica. Otras hipótesis planteadas sugieren factores maternos, como el consumo de tabaco o abuso de drogas, el uso de misoprostol, sustancias teratogénicas y abortos fallidos (1,3,6).

No obstante, la publicación de casos familiares del Síndrome de Poland plantea una posible etiología genética, con un modelo de herencia autosómica dominante y una penetrancia variable. Cabe señalar que de la misma familia muestran una marcada variabilidad clínica. Asimismo, la hipótesis de mosaicismo genético podría aclarar la aparición de casos esporádicos. De hecho, estos casos podrían ser causados por la interacción entre factores genéticos y ambientales, representando un modelo multifactorial poligénico (1,7).

Las manifestaciones clínicas que definen el Síndrome de Poland son la hipoplasia/aplasia del músculo pectoral mayor asociado a malformaciones de la mano ipsilateral. La deformidad de la pared torácica puede incluir la hipoplasia de otras estructuras como el

músculo dorsal ancho, el pectoral menor, el deltoides, el serrato anterior, el supraespinoso e infraespinoso y el músculo oblicuo externo. A su vez, se han descrito casos con afectación de la región mamaria con hipoplasia o agenesia de la mama, la areola y el pezón, con hipopigmentación y elevación de la mamila. Además, pueden observarse defectos óseos y cartilaginosos en la caja torácica que pueden ocasionar un hundimiento en el lado afectado, generando *el pectus carinatum* (9,7%), *el pectus excavatum* (0,8%) y la hipoplasia clavicular. Normalmente, estas malformaciones suelen comprometer de la segunda a la cuarta o de la tercera a la quinta costilla, siendo la segunda costilla la menos frecuente. Otras manifestaciones implicadas en esta patología incluyen escoliosis, anomalía de Sprengel, herniación pulmonar, reducción asimétrica del vello axilar, sinostosis radiocubital y dextrocardia.

La deformidad de la mano más frecuente es la braquisindactilia, pero esta puede variar desde una sindactilia (fusión de los dedos entre sí), hasta, raramente, una ectrodactilia completa (presencia de hendiduras en las manos y los pies acompañada de agenesia e hipoplasia de los metatarsianos y falanges). Además, se han descrito diversos grados de afectación de las extremidades superiores que afectan a la muñeca y mano, antebrazo y brazo, ausencia de tendones flexores o extensores, agenesia ungueal, y en raras ocasiones, focomelia (aplasia o hipoplasia visible de uno o más huesos largos de una o más extremidades) (1,3,8).

De igual modo, se han descrito múltiples malformaciones asociadas que implican afectación cardíaca, genitourinaria, hepática y biliar, dermatológicas y neoplásicas. (Tabla 1).

A lo largo de los años varias clasificaciones han sido propuestas por diferentes autores para ayudar a los cirujanos en la toma de decisiones sobre las intervenciones y la reconstrucción.

En el año 2011 se propuso una clasificación clínica y radiológica sobre las anomalías musculoesqueléticas torácicas asociadas al Síndrome de Poland. Esta clasificación comprende 4 categorías (Tabla 2).

Tabla 2. Clasificación anomalías torácicas.

Primer grado	Hipoplasia de los músculos pectorales
Segundo grado	Agenesia de la cabeza esternocostal del pectoral mayor
Tercer grado	Ausencia total del musculo pectoral mayor o ambos pectorales
Cuarto grado	Hipoplasia o agenesia de los músculos pectorales asociada a anomalías óseas de la caja torácica.

Gausewitz et al clasificaron las malformaciones de la extremidad asociadas a la secuencia de Poland, identificando cuatro tipos de anomalías que acompañan a la agenesia pectoral. Posteriormente, Al-Qattan trato de mejorar la clasificación, ampliando el espectro e incorporando nuevas categorías (Tabla 3).

En esta clasificación, los tipos 1 y 2 presentan alteraciones mínimas que no requieren tratamiento quirúrgico. El tipo 1 muestra una hipoplasia del pectoral mayor sin alteración de la mano, mientras que el tipo 2 esta definido por una mínima hipoplasia de la mano sin deformidad. En el tipo 3 aparece la braquisindactilia con conservación de todos los dedos, el tipo 4 presenta un déficit de los rayos radiales con ausencia del pulgar, y el tipo 5 se define por ausencia de dígitos funcionales. El tipo 6 se caracteriza por un déficit proximal en las articulaciones metacarpofalángicas y, por último, el tipo 7 es similar a una focomelia, lo que llevaría a considerar poner una prótesis (1,3,8,9).

Tabla 3. Clasificación de las anomalías de la extremidad superior en el Síndrome de Poland.

Clasificación de Gausewitz et al.		Clasificación de Al-Qattan	
1	Presencia de todos los dígitos, con alguno hipoplásico	1	Mano normal
2	Dígitos laterales funcionales con ausencia de los dígitos centrales	2	Hipoplasia mínima respecto a la mano contralateral
3	Sin dígitos funcionales	3	Braquisindactilia
4	Defectos en los rayos radiales con ausencia del pulgar	4	Adactilia
		5	Sin dígitos funcionales o ausentes
		6	Déficit proximal a las articulaciones metacarpofalángicas
		7	Similar a focomelia

Tabla 1. Espectro de manifestaciones clínicas en el Síndrome de Poland

APARATO/SISTEMA	ANOMALÍAS
Musculoesquelético	- Hipoplasia/aplasia de los músculos pectoral mayor/menor, deltoides, serrato anterior, dorsal ancho, supraespinoso, infraespinoso, oblicuo externo - Hipoplasia/aplasia costillas - Hipoplasia hemitorácica, <i>pectus carinatum</i>, <i>pectus excavatum</i> - Escoliosis - Deformidad de Sprengel - Afectación mano: sindactilia, braquisindactilia, ectrodactilia - Hipoplasia extremidad superior/focomelia - Hipoplasia unilateral del glúteo, hipoplasia extremidad inferior
Región mamaria	- Hipoplasia/aplasia mamaria - Hipoplasia e hipopigmentación areola/pezón
Cardiaca	- Dextrocardia
Respiratorio	- Herniación pulmonar - Eventración diafragmática
Neoplasias	- Cáncer de mama - Carcinoma gástrico - Leucemias y linfomas - Leiomiomasarcoma - Cáncer pulmonar - Cáncer de cabeza y cuello - Angiosarcoma
Renal	- Agenesia renal unilateral - Hipospadias - Duplicación ureteral
Abdominal	- Extrofia hepática
Dermatológico	- Anhidrosis - Alopecia axilar - Manchas ‘café con leche’ - Neurofibroma cutáneo - Hemangioma cutáneo - Nevus melanocítico congénito
Endocrinológica	- Hiperinsulinismo congénito
Síndromes asociados	- Síndrome de Möebius - Síndrome Adams-Oliver - Síndrome de Goldenhar - Síndrome de Klippel-Feil

El diagnóstico del Síndrome de Poland es fundamentalmente clínico, basado en una adecuada y completa exploración física. Las pruebas de imagen como la radiografía, la ecografía, tomografía computarizada (TC) y resonancia magnética (RM) pueden ser útiles para valorar el grado de afectación de esta anomalía (1,10).

Debido a la amplia variabilidad en la presentación clínica de la secuencia de Poland, el diagnóstico se lleva a cabo en diferentes edades y, en muchos casos, el motivo de consulta es otra patología y se diagnostica de manera incidental (1,3,8,9).

Generalmente, se diagnostica en el nacimiento al realizar la exploración física, observando alteraciones en la pared torácica y deformidad de la mano. El diagnóstico prenatal con ecografía es capaz de detectar agenesia de la extremidad, aunque presenta limitación en la detección de asimetría torácica. Cualquier hallazgo ecográfico en este periodo debe ser confirmado con una exploración física tras el nacimiento (1,11).

La ecografía es el método diagnóstico radiológico de primera línea, que sirve para apoyar o confirmar el diagnóstico clínico. Esto es así por tratarse una técnica de diagnóstico no invasiva, accesible, y que no emplea radiación ionizante. La ecografía ayuda a clasificar las diferentes anomalías de los pectorales según su morfología. En algunos casos, es recomendable completar el estudio con una ecografía Doppler para medir el flujo de la arteria subclavia de ese mismo lado y conseguir una descripción más exacta de las anomalías morfológicas. Dado que no siempre son fáciles de identificar durante la evaluación física y ayudan al enfoque terapéutico en el caso de necesitarlo.

Por consiguiente, es recomendable el uso de la ecografía para evaluar los músculos torácicos y la región mamaria, así como emplearse para completar el estudio de anomalías cardíacas y renales. En el caso de los defectos óseos podrían ser detectados por ecografía, aunque se debe completar el estudio con otras técnicas de imagen (1,8).

Las pruebas de imagen tienen un rol relevante en la detección específica de la localización y caracterización de la deformidad de la caja torácica. La radiografía de tórax suele mostrar una hiperclaridad en el campo pulmonar afectado. Tanto el TC como RM pueden emplearse para realizar un diagnóstico más preciso, que muestre una mejor extensión de las lesiones musculoesqueléticas. A través del TC se puede determinar el tamaño, la posición, el origen y la terminación de los músculos que permite identificar la gravedad de la hipoplasia. No obstante, estas pruebas se dejan para pacientes seleccionados que tengan una afectación severa y se plantee el tratamiento quirúrgico (1,8,12,13).

Los diagnósticos diferenciales que más frecuentemente se plantean son una asimetría torácica a causa de una escoliosis significativa o anomalías de estructuras óseas como el esternón, costillas o vértebras; una asimetría aislada congénita de la glándula mamaria, areola o pezón; y como consecuencia de un traumatismo torácico o cirugía (1).

Otros trastornos que pueden causar hipoplasia o agenesia de los músculos torácicos son la morfea, la lipoatrofia localizada, el Síndrome de Parry-Romberg y el Síndrome del Nevo de Becker. También cabe valorar los defectos unilaterales adquiridos o congénitos del diafragma (8,14).

En los casos que presenten anomalías de la extremidad superior, debe considerarse en el diagnóstico diferencial la ectrodactilia y los defectos transversos terminales de miembros.

De manera insólita, este síndrome puede presentarse en combinación con otras patologías como la deformidad de Sprengel y el Síndrome de Möebius. Se han descrito casos aislados que muestran paralelamente la anomalía de Poland con el Síndrome de Adams-Oliver, la secuencia de Klippel-Feil, la Displasia Facio-Aurículo-Vertebral y la Displasia Frontonasal (1,8,14).

Debido a que la base molecular del síndrome aún no se ha definido completamente, no se dispone de una prueba molecular confirmatoria aplicable en el diagnóstico prenatal. Por ende, el asesoramiento genético sigue sin estar respaldado por pruebas de laboratorio.

Las investigaciones citogenéticas y moleculares deben limitarse a los casos más complejos; ya que no se dispone de ninguna prueba de laboratorio rutinaria que ayude a confirmar el diagnóstico del Síndrome de Poland (15).

La mayoría de los casos son esporádicos, en los que los niños enfermos presentan padres sanos sin ninguna historia familiar de anomalías congénitas. En los casos esporádicos el riesgo de recurrencia en un segundo hijo es bajo. Mientras que, en los casos familiares, el riesgo es mayor que el de la población general. El consejo genético es fundamental en todos los casos y debería informar a los pacientes de los datos disponibles en la actualidad como: i) el mecanismo patogénico es desconocido, ii) la mayoría de casos se presentan de manera aislada, iii) menos del 10% de los casos presentan recurrencia familiar, con mayor prevalencia en varones, iv) diferentes mecanismos de herencia han sido postulados, incluyendo autosómico recesivo y autosómico dominante con penetrancia

incompleta, v) los casos esporádicos pueden explicarse, en ocasiones, por variantes patogénicas *de novo* (1,8).

El tratamiento del Síndrome de Poland está determinado por la gravedad del defecto, sus limitaciones funcionales y consecuencias anatómicas. De este modo, no existen unas indicaciones determinadas para llevar a cabo la intervención quirúrgica y no siempre es necesario. En casos donde el paciente presenta una mínima alteración y no muestra un déficit funcional es recomendable llevar un tratamiento conservador con seguimiento clínico.

Las indicaciones para la cirugía torácica suelen estar condicionadas por la gravedad de las anomalías de la caja torácica o por motivos cosméticos. La elección de la técnica quirúrgica adecuada depende de tipo de anomalía de la pared torácica, la edad, el desarrollo y la evaluación psicológica (1,3).

Las opciones de tratamiento quirúrgico incluyen una reconstrucción de la pared torácica y aumento mamario. En función de la zona afectada se emplearán diferentes medidas para conseguir una mejoría anatómica y cosmética. Actualmente existe una tendencia creciente hacia el tratamiento menos invasivo de las deformidades torácicas (8).

En caso de verse comprimido el corazón o los pulmones por un *pectus excavatum*, el primer paso suele ser reconstruir ese defecto. Para ello es útil emplear la toracoplastia según Nuss o Ravich con varias modificaciones, que ayudan a levantarlo y aliviar la compresión. Del mismo modo, si existe una pared torácica anterior asimétrica, se puede considerar una resección de cartílago, osteotomía o ambas para obtener un mejor resultado quirúrgico (16).

Los métodos quirúrgicos utilizados se pueden dividir en aquellos que implican la reconstrucción de los contornos de la pared torácica como el trasplante de colgajos musculares, y colgajos de piel y grasa de los propios tejidos del paciente, *lipofilling*, inyecciones de soluciones poliméricas, el uso de prótesis y una combinación de estos procedimientos (17,18).

Estos últimos años se han modificado las indicaciones debido a la aportación de la lipomodelación que supuso un gran avance en el tratamiento de esta deformidad. Se trata de un procedimiento en el que el tejido adiposo del paciente se extrae de los muslos, el abdomen y las nalgas mediante liposucción y se inyecta en la zona donde se necesita. Las

principales ventajas de este método de corrección son su carácter mínimamente invasivo, la calidad de los resultados obtenidos, su bajo coste de material, cicatrices limitadas y la ausencia de secuelas de la zona donante. Sin embargo, debido a la reabsorción del tejido adiposo, se requieren múltiples intervenciones para obtener un resultado estético satisfactorio (19,20).

La cirugía reconstructiva de la mano tiene como objetivo recuperar o mejorar la funcionalidad de la extremidad y depende del grado de afectación. Por ello, la exploración física no se debe limitar solo a la mano, sino a toda la extremidad superior por la posibilidad de malformaciones asociadas que pueden comprometer las articulaciones. Es importante realizar una adecuada clasificación que permita elegir la mejor técnica quirúrgica para su corrección (1).

Aquellos pacientes que no muestren alteración de la mano (tipo 1) o con alteraciones mínimas (tipo 2), sin implicación funcional no requieren intervención quirúrgica, mientras que en el resto de los casos hay que valorar la cirugía.

El momento para la intervención depende del tipo de anomalía. Para la sindactilia, se aconseja plantear la corrección entre los 12 y 24 meses de vida, centrándose en reconstruir los dedos afectados, sobre todo, si está comprometido el pulgar, con la intención de mejorar el ‘agarre en pinza’. En el caso de braquisindactilia, se recomienda entre los 6 y 12 meses, para reducir el riesgo de contractura y deformidades angulares.

Se recomienda la separación digital en todos los casos, excepto en la sindactilia incompleta leve, especialmente porque la mayoría de los pacientes presentan una notable braquidactilia que mejora la longitud funcional con la separación. Para las áreas descubiertas, es posible que necesiten injertos de piel provenientes de la superficie de la muñeca o la ingle (3,8).

La planificación de la cirugía reconstructiva debe realizarse en conjunto con los padres, proporcionando información de beneficios y riesgos, adaptándose al grado de malformación de cada paciente.

Las malformaciones mamarias en la adolescencia pueden aumentar las inseguridades sobre la imagen corporal de los jóvenes, lo cual suele ser elevado en esta etapa de desarrollo y cambio, favoreciendo que aparezcan problemas sociales, emocionales y conductuales. Asimismo, la calidad de vida de las pacientes puede verse

significativamente afectada al presentar alteraciones graves en el tamaño y la forma de las mamas, especialmente en contextos sociales que impliquen la exposición corporal (1,8).

Puesto que la percepción de la imagen corporal tiene tanta repercusión en el bienestar psicológico de mujeres y adolescentes, la cirugía reconstructiva adquiere un papel fundamental en el manejo de las pacientes afectadas por el Síndrome de Poland. No obstante, si la paciente presenta un malestar psicológico o un trastorno dismórfico corporal previo a la intervención, la satisfacción con los resultados podría verse comprometida, e incluso la cirugía podría estar contraindicada. Por ello, es esencial detectar estos casos con antelación y ofrecer apoyo psicológico, como la terapia cognitivo-conductual, antes de la cirugía, con el objetivo de mejorar su bienestar psicológico y asegurar una mejoría de la calidad de vida tras la reconstrucción mamaria (8,21).

OBJETIVOS

Objetivo principal

Desarrollar un Trabajo de Fin de Grado para optar al título de Graduado en Medicina, basado en la presentación de 5 casos clínicos y en una revisión actualizada de la literatura científica disponible.

Además, la elaboración de esta memoria tiene como finalidad contribuir a su difusión y discusión con otros profesionales sanitarios, con el fin de mejorar la comprensión de la misma y promover la investigación.

Objetivos específicos

- Realizar una búsqueda exhaustiva y adecuada sobre el tema, manejando bibliografía científica en español, inglés y francés.
- Analizar los datos clínicos, pruebas diagnósticas y tratamientos llevadas a cabo en nuestros pacientes, respetando la confidencialidad y protección de datos de cada uno de ellos a través de la anonimización.
- Fomentar la formación académica continua y resaltar la importancia de la investigación en el futuro para mejorar la práctica clínica.

CASOS CLÍNICOS

CASO I

Varón de 28 años, nacido de un embarazo controlado sin complicaciones. Parto eutócico a las 39 semanas de gestación, con Apgar 9/10. Al nacimiento, peso 2.860 g, longitud 47 cm y perímetro cefálico 36 cm. Fue ingresado para estudio en la Unidad de Neonatología debido a la presencia de una malformación en el tórax. La sospecha diagnóstica fue de Síndrome de Poland.

En cuanto a los antecedentes familiares, solo cabe destacar la consanguinidad de bisabuela materna y el abuelo paterno.

En la exploración física, se observó una asimetría torácica, con agenesia de los músculos pectorales mayor y menor derechos, hipoplasia de las falanges distales, cifoescoliosis, dismorfia facial caracterizada por ojos profundos y horizontales, puente nasal deprimido con nariz grande respingona y punta ancha, filtro corto, prognatismo y labios gruesos evertidos con diastema dental, así como clinodactilia en el 5º dedo de la mano. Además, presentó vello corporal abundante con predominio en la región dorsal, obesidad mamaria, troncular y muslos, y genu valgo bilateral.

Las pruebas complementarias incluyeron una radiografía torácica, que evidenció la asimetría torácica y la cifoescoliosis, y una ecografía mamaria, que mostró la ausencia de los músculos pectorales.

A los 14 años, se llevó a cabo una intervención quirúrgica para corregir el genu valgo mediante una hemiepifisiodesis femoral distal medial bilateral con grapas de Blount.

CASO II

Varón de 10 años, que tuvo un embarazo controlado de 38 semanas de gestación, sin incidencias. El parto fue por cesárea debido a la falta de progresión del trabajo del parto y a una rotura de bolsa superior a 24 horas. Al nacer, el niño presentó un Apgar de 9/10, un peso de 3.920 g, una longitud de 52.5 cm y un perímetro cefálico de 35 cm. Al nacimiento se objetivó una asimetría torácica, debida a una agenesia del pectoral mayor derecho, lo que llevo a su derivación a la Consulta de Genética a los 5 meses para completar estudio.

Como antecedentes familiares de interés, destaca una posible historia de Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en la rama familiar paterna, aunque los estudios genéticos de los padres para NF1 resultaron negativos.

La radiografía de tórax reveló un tercer arco costal derecho de menor calibre y morfología en comparación con su homólogo izquierdo y el resto de la parrilla costal. La ecografía abdominal realizada no mostró alteraciones. Finalmente, el paciente fue valorado por el servicio de cardiología, cuyo análisis, incluyendo auscultación cardíaca, electrocardiograma y ecocardiograma, fue completamente normal.

En la actualidad, el paciente presenta escoliosis y está pendiente de cirugía.

CASO III

Mujer de 14 años, con un embarazo controlado de 40 semanas de gestación, sin complicaciones. El parto fue por cesárea dado que presentaba bajo peso asociado a una hipoplasia de la mano derecha, rígida y en garra. Desde su nacimiento, ha sido llevado control y seguimiento por el servicio de traumatología y rehabilitación, utilizando férula para evitar la rigidez de la muñeca derecha.

Fue remitida a la Consulta de Genética para asesoramiento genético y seguimiento por sospecha clínica de Síndrome de Poland, con ausencia del músculo pectoral mayor derecho e hipoplasia de la extremidad superior derecha.

La paciente presentaba un desarrollo psicomotor normal, aunque con limitación en los movimientos de la muñeca y mano derecha. No se observaron rasgos dismórficos ni otras malformaciones.

En la exploración física destaca la presencia de asimetría torácica, con hipoplasia del hemitórax derecho y disminución del tamaño del botón mamario homolateral. Además, presentaba disminución del vello axilar derecho. La auscultación cardiorrespiratoria era normal. Se observó una mínima desviación en columna dorsal, compatible con escoliosis leve. El tono muscular y los reflejos osteotendinosos fueron normales, pero con cierta debilidad en la extremidad superior derecha. En cuanto a las extremidades inferiores, inicialmente se objetivó arqueamiento y una aparente disminución del tamaño de la pierna derecha, aunque posteriormente esta pequeña diferencia no se confirmó.

Con relación a las intervenciones quirúrgicas, en el año 2012 la paciente fue sometida a una liberación radio-cubital distal, con revisión de la muñeca en el Servicio de Cirugía Plástica en el Hospital La Paz de Madrid. Durante el procedimiento, se evidenció hipoplasia de los extensores, con solo un vestigio del extensor del quinto dedo. Se realizó una plastia de colgajo para la apertura de la primera comisura y una transferencia FBS III-IV. En la revisión actual, se observa ausencia de pronosupinación en el antebrazo derecho, lo que la paciente compensa mediante movimientos del codo y hombro. Además, utiliza predominantemente el lado izquierdo para llevar a cabo las actividades diarias.

CASO IV

Se presenta el caso de varón de 23 años de origen colombiano, remitido por su pediatra a los 13 años debido a la ausencia de los músculos pectorales. Como antecedentes personales, encontramos un embarazo no controlado, con posible consumo de alcohol y tabaco, y un parto domiciliario sin complicaciones.

En la exploración física se observa una asimetría torácica con ausencia del músculo pectoral izquierdo, con una mamila alta y una escápula del lado izquierdo algo más elevada. En el mismo lado, la mano presenta una hipoplasia con braquiclinodactilia del 2º dedo, sindactilia entre el 2º-3º dedo y ausencia del pliegue interfalángico del 2º dedo. Asimismo, se observa braquiclinodactilia del 5º de la mano izquierda, junto con un surco de los cuatro dedos en esa mano. La columna vertebral y las articulaciones son normales, y tanto los brazos como los antebrazos son simétricos, al igual que las extremidades inferiores. El desarrollo puberal es normal, así como el resto de la exploración física.

Se solicitaron diversas pruebas complementarias, entre las que destacan una radiografía de tórax, columna y extremidades superiores, y una ecografía abdominal. En las radiografías se confirmó una hiperclaridad pulmonar izquierda por ausencia del músculo pectoral homolateral, sindactilia entre el 2º y 3º dedo de la mano izquierda, así como un acortamiento de las falanges medias de 2º y 3º dedo. También se evidenció una escoliosis dorsolumbar discreta sin otras anomalías. La ecografía abdominal mostró un ligero aumento del hígado a expensas del lóbulo hepático derecho sin alteraciones ecoestructurales asociadas, siendo el resto de los hallazgos normales.

En cuanto a las intervenciones quirúrgicas, se llevó a cabo un procedimiento para la corrección de la sindactilia entre el 2º y 3º dedo de la mano izquierda. Posteriormente, se le realizó un TAC de tórax con el fin de confirmar la malformación y evaluar la viabilidad de una posible intervención quirúrgica torácica. En la valoración por el Servicio de Cirugía Plástica Estética y Reparadora, se determinó que el paciente presentaba una cantidad insuficiente de tejido adiposo para realizar un *lipofilling* adecuado.

CASO V

Varón de 37 años con Síndrome de Poland, derivado para recibir asesoramiento genético preconcepcional. El paciente no había sido informado previamente de esta condición. No presenta antecedentes familiares de malformaciones similares (Figura 1).

En la exploración física se observa la ausencia del músculo pectoral mayor derecho con hipoplasia de la extremidad superior derecha, cuya mano presenta ectrodactilia, con presencia del pulgar y el 5º dedo, con una función de pinza eficiente. Las extremidades inferiores no muestran malformaciones visibles. No presenta rasgos dismórficos ni asimetría facial. Se sospecha una posible escoliosis cervicodorsal.

Se informa al paciente de que el riesgo empírico de transmisión a la descendencia es del 50%, ya que en la actualidad todavía no se ha identificado un gen causal para este síndrome. Asimismo, se le comunica que no se considera necesario realizar un estudio genético preconcepcional o prenatal.

Para completar la valoración, se le realizaron una radiografía de la columna dorsal, que mostró una alineación conservada, con cuerpos vertebrales de altura, morfología y densidad normales y sin evidencia de aplastamientos discales, y una radiografía de la mano derecha que confirmó la ausencia del 2º, 3º y 4º dedos con luxación del 5º dedo.

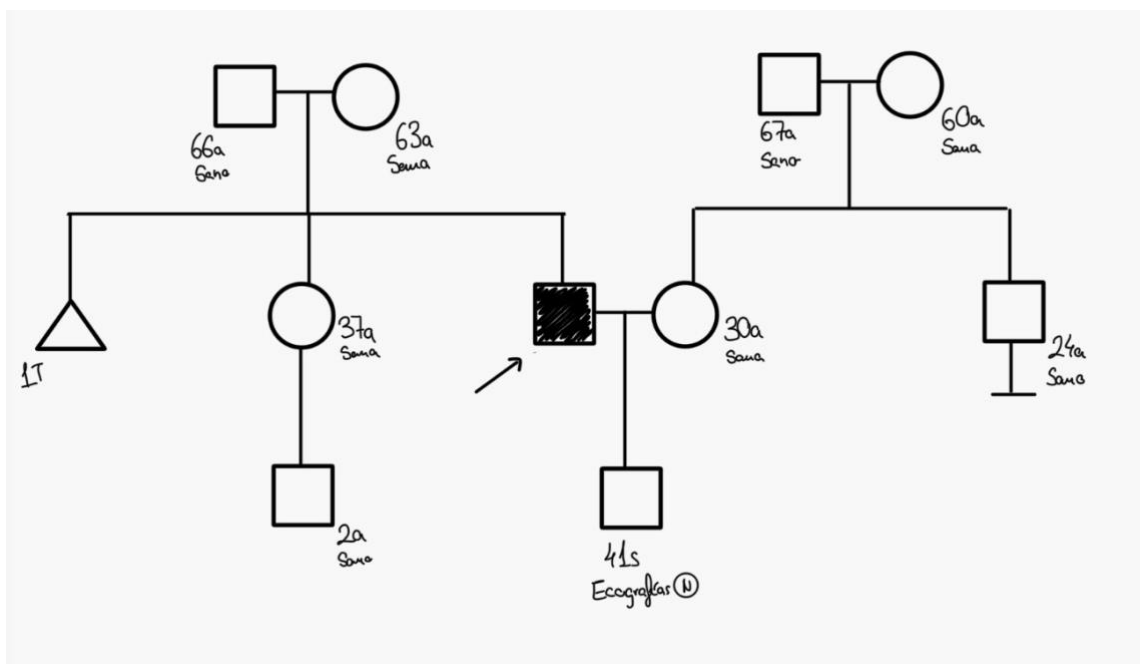


Figura 1. Árbol genealógico.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Poland es una enfermedad congénita rara caracterizada por malformaciones musculoesqueléticas de la pared torácica y afectación de la extremidad superior ipsilateral. El síndrome fue descrito por primera vez, de manera oficial, en el año 1841 por Alfred Poland en el Guy's Hospital. En su descripción inicial, titulada 'La deficiencia del músculo pectoral mayor', él apuntó específicamente la agenesia de la porción esternocostal del músculo pectoral mayor con el origen clavicular intacto, agenesia del músculo pectoral menor, e hipoplasia del serrato y músculo oblicuo externo. Por lo tanto, Poland no destaca la hipoplasia mamaria ni las deformidades de la mano.

En la literatura hay un artículo que refiere que hubo una descripción médica más antigua que la de Alfred Poland. En el año 1803, en la segunda sesión de la Sociedad Anatómica de Paris, Marandel relató los detalles de la disección del cadáver de una mujer que presentaba una ausencia mamaria congénita del lado derecho. Asimismo, le falta una gran parte del músculo esterno-humeral del mismo lado y todo el músculo costo-coracoideo. Además, presentaba alteración de los órganos genitales como los ovarios y útero, y la vejiga (1,22,23).

La etiopatogenia del Síndrome de Poland sigue siendo una incógnita. En términos generales, esta anomalía se produce de manera esporádica. No obstante, en la literatura se han descrito casos familiares. Hoy en día, todavía no se ha evidenciado una causa genética que pueda explicar el síndrome.

En el año 2014 se publicó un artículo que describe una mutación de novo en el cromosoma 11q12.3 en gemelas monocigotas que presentan el Síndrome de Poland. Esta mutación afecta a genes que controlan el crecimiento celular, la diferenciación y apoptosis que se postula como posible etiología del Síndrome de Poland. La concordancia fenotípica que muestran apoya el control genético en este síndrome (7).

Posteriormente, en el año 2017 se observó una duplicación en la región comprendida entre 10p13 y 10p14 en una lactante con hiperinsulinismos congénito y Síndrome de Poland. Se planteó la implicación de la duplicación en esa región con *UCMA* (*upper zone of growth plate and cartilage matrix associated*), que se cree que puede controlar la diferenciación osteogénica fetal del cartílago y la interrelación del cartílago y hueso que podría contribuir al desarrollo del Síndrome de Poland. Así mismo, la elevación de la

actividad de la hexoquinasa con la duplicación 10p está involucrada en el hiperinsulinismo congénito (24).

No obstante, todavía no se sabe porque algunos individuos presentan el Síndrome de Poland de manera aislada, con un amplio espectro de variabilidad en malformaciones, enfermedades, síndromes asociados, etc.

La teoría etiopatogénica más ampliamente aceptada para explicar el Síndrome de Poland es la '*Subclavian Artery Supply Disruption Sequence*'. Esta hipótesis plantea que un daño intrauterino en el flujo sanguíneo procedente de la arteria subclavia durante el desarrollo fetal sería el principal factor en la génesis (1).

Además, esta teoría no solo proporciona una explicación para el Síndrome de Poland, sino que también abarca otras entidades clínicas asociadas como el Síndrome de Möebius (síndrome caracterizado por parálisis facial congénita, frecuentemente asociado a parálisis del abducens y otras anomalías congénitas como parálisis lingual, pie zambo, trastornos braquiales, déficits cognitivos y defectos de los músculos pectorales), el Síndrome de Klippel-Feil (síndrome condicionado por una baja implantación del cabello en la nuca y un acortamiento del cuello debido a un número reducido de vértebras o de la fusión de múltiples hemivértebras en una gran masa ósea) o la deformidad de Sprengel (es una enfermedad congénita donde uno o ambos omóplatos (escápulas) están subdesarrollados y posicionados en una altura elevada) (1,25).

La patogénesis del Síndrome de Möebius sigue siendo un área de investigación activa, al igual que el Síndrome de Poland; y su etiología aún no se ha determinado con certeza. No obstante, se ha propuesto que este síndrome pudiese estar relacionado con una interacción compleja entre factores genéticos, teratogénicos y vasculares durante el desarrollo fetal. En este contexto, las alteraciones en el momento, localización y extensión de las lesiones vasculares durante el desarrollo embrionario y fetal podrían desempeñar un papel fundamental en la génesis de los defectos congénitos asociados (1,26–28).

Específicamente, la hipótesis de la arteria subclavia parece ofrecer una explicación que es capaz de unificar las variantes de los síndromes de Poland, Möebius y Klippel-Feil, sugiriendo una posible base patológica común. Un estudio realizado en gemelos monocigotos, donde uno de ellos estaba afectado por el Síndrome de Poland, llevó a los investigadores a proponer que dicho síndrome pudiera ser de origen esporádico. De modo

que este hallazgo, sugiere que los factores genéticos y teratogénicas no estarían tan involucradas como se pensaba previamente (1,27).

A todos nuestros pacientes se les ha realizado un estudio genético exhaustivo para intentar identificar posibles mutaciones asociadas al síndrome, pero en ninguno de los casos se ha logrado detectar alteraciones genéticas que pueden estar correlacionada con el síndrome.

En términos generales, el Síndrome de Poland se ha descrito con una prevalencia aproximadamente tres veces mayor en varones que en mujeres, presentando también una mayor afectación en el lado derecho del cuerpo en comparación con el izquierdo. En nuestra serie de casos, se observa un predominio en el sexo masculino, con cuatro de los cinco pacientes afectados. En relación con la lateralidad, únicamente uno de los pacientes presentó afectación en el lado izquierdo. Además, uno de los síntomas que encontramos en común en todos nuestros pacientes es la presencia de escoliosis.

En nuestra serie de casos, todos los pacientes mostraban una evidente asimetría torácica, indicativa de la ausencia del músculo pectoral. Tras la exploración física y la realización de pruebas complementarias, se determina que cuatro de ellos presentan agenesia del músculo pectoral mayor, mientras que una paciente mostraba hipoplasia de dicho músculo. Además, en tres de los casos con agenesia, se identificó también la ausencia del músculo pectoral menor en el mismo lado afectado.

Algunos pacientes con el Síndrome de Poland pueden experimentar una depresión torácica significativa secundaria a defectos en la parrilla costal. En un estudio llevado a cabo en 113 pacientes, observaron afectación consecutiva de la segunda a la cuarta costilla o de la tercera a la quinta, con una afectación predominante de la tercera costilla. Entre nuestros pacientes, encontramos uno de ellos con un tercer arco costal de menor calibre y morfología en comparación con su homólogo contralateral (2).

Los pacientes con Síndrome de Poland, pueden presentar anomalías en la mama y areola del lado afectado. El hallazgo más frecuente es una mamila de menor tamaño y se localizada en una posición superior en comparación con el lado sano. En nuestra serie de casos, tres de los pacientes mostraban esta alteración: uno de ellos con una mamila en posición más alta que la contralateral, otro con una evidente asimetría mamilar; y una tercera paciente con una reducción del tamaño del botón mamario.

El acortamiento, la fusión de los dedos o una combinación de ambos constituyen malformaciones de la mano normalmente observadas en el Síndrome de Poland. La presentación más habitual corresponde a la hipoplasia y aplasia de las falanges medias, mientras que la hipoplasia de la mano, el acortamiento del antebrazo y la agenesia digital (adactilia) se reportan con menor frecuencia (1).

En nuestra serie de casos, un paciente presentó la forma típica de hipoplasia de las falanges distales asociado a una braqui-clinodactilia del 5º dedo. Otra paciente, en cambio, mostró hipoplasia que comprometía no solo la mano, sino también el antebrazo y brazo. Otro paciente presentó acortamiento de las falanges medias de segundo y tercer dedo, acompañado de sindactilia entre ellos, ausencia del pliegue interfalángico del segundo y braqui-clinodactilia del 5º dedo. Finalmente, uno de los pacientes mostró ectrodactilia, con presencia del pulgar y el 5º dedo, con una función de pinza eficiente.

En nuestros pacientes se identificaron diversos rasgos característicos a destacar. Uno de ellos presentó un fenotipo facial característico con dismorfia, evidenciado por ojos profundos y horizontales, con puente nasal deprimido con nariz grande y respingona y punta ancha, con filtro corto, prognatismo y labios gruesos evertidos con diastema dental, y consanguinidad como antecedente familiar a remarcar. Otro caso no presentó anomalías en la mano asociadas, aunque fue el único con unos antecedentes familiares de una posible Neurofibromatosis tipo 1 por rama paterna. Asimismo, una de las pacientes mostró hipoplasia que afectaba no solo a la mano, sino también al antebrazo y brazo. Por último, otro de los pacientes mostró una alteración de la ecografía abdominal, evidenciando un ligero aumento del tamaño hepático. (Tabla 4)

En otro estudio se examina la asociación del Síndrome de Poland con dextrocardia en 16 artículos y se encontró que la dextrocardia estaba presente en un 23% de los 26 pacientes afectados por el lado izquierdo, aunque no se observó dextrocardia en los 48 pacientes afectados en el lado derecho. Debido a esta elevada incidencia en el Síndrome de Poland, se sugiere que la dextrocardia pueda formar parte de la secuencia. En nuestra serie de casos, ninguno de los pacientes presentaba anomalías cardíacas ni dextrocardia (29,30).

En la literatura científica, se han descrito pocos casos de presentación bilateral del Síndrome de Poland. En una revisión realizada en 2023, se identificaron un total de 15 casos publicados, de los cuales, uno de los artículos describe a ocho pacientes con afectación bilateral. De estos, la mitad presentaban casos familiares afectados por la

anomalía. El objetivo del artículo fue determinar si se trataban de casos bilaterales del Síndrome de Poland o suponían un nuevo síndrome, dado que la presentación bilateral es inusual y generalmente se considera una variante atípica. Finalmente, los autores concluyeron que, debido a las características inusuales observadas en sus pacientes, estos deberían considerarse como un nuevo síndrome, caracterizado por la ausencia completa o parcial del músculo pectoral mayor, protrusión bilateral del hombro hacia delante, limitación en la abducción bilateral del hombro, e hipoplasia o agenesia de múltiples músculos torácicos (pectoral menor, serrato anterior, dorsal ancho y trapecio) (23,31,32).

A pesar de que el Síndrome de Poland sea, en la mayoría de los casos, una condición benigna, se han descrito diversas patologías malignas asociadas. Sin embargo, la presencia de tumores malignos en pacientes con esta anomalía es extremadamente rara (33–37). Los resultados de la revisión de artículos publicados sobre este tema se muestran en la Tabla 5.

Tabla 5. Neoplasias asociadas al Síndrome de Poland.

Neoplasias	Número de casos publicados
Cáncer de mama	18
Adenocarcinoma gástrico	2
Cáncer de cabeza y cuello	1
Nefroblastoma	1
Leiomiomasarcoma	1
Carcinoma pulmonar epidermoide	1
Neuroblastoma	1
Leucemias/linfomas	1
Angiosarcoma cardíaco	1

Uno de los tipos de cáncer más frecuentemente descrito en estos pacientes es el cáncer de mama. No obstante, todavía no se ha establecido una clara asociación entre la presencia de malformaciones congénitas y el desarrollo de esta neoplasia. Es importante considerar que las variaciones anatómicas características del Síndrome de Poland pueden influir en la selección de los métodos quirúrgicos más adecuados para el tratamiento (33).

Tabla 4. Resumen casos clínicos

Paciente	Sexo (M/F)	Edad (años)	B/U	Lateralidad (D/I)	Pectoral mayor	Pectoral menor	Afectación mamaria	Afectación mano	Anomalías adicionales
CASO I	M	28	U	D	Agenesia	Agenesia	No	Hipoplasia falanges distales, Clinodactilia 5º dedo	Cifoescoliosis, rasgos dismórficos, hirsutismo en espalda, obesidad mamaria troncular y genu valgo bilateral
CASO II	M	10	U	D	Agenesia	No	No	No	Escoliosis, 3º arco costal derecho de menor calibre, hiperlaxitud articular, lesiones hiperqueratósicas en cara y EEII
CASO III	F	14	U	D	Hipoplasia	No	Hipoplasia botón mamario derecho	Hipoplasia mano, brazo, antebrazos derechos	Disminución del vello en axila derecha, escoliosis leve, hipotonía leve en ESD
CASO IV	M	23	U	I	Agenesia	Agenesia	Mamila izquierda asimétrica	Hipoplasia mano izquierda, sindactilia 2-3ª dedos mano izquierda, acortamiento falanges medias mano izquierda, braqui-clinodactilia 2 y 5º dedos mano izquierda	Escoliosis dorsolumbar leve y hepatomegalia leve
CASO V	M	37	U	D	Agenesia	Agenesia	No	Ectrodactilia con presencia del pulgar y 5º dedo	Escoliosis cervicodorsal

M: Masculino; F: Femenino. B: Bilateral; U: Unilateral. D: Derecha; I: Izquierda. EEII: Extremidades Inferiores. ESD: Extremidad Superior Derecha.

COMENTARIOS FINALES

El Síndrome de Poland presenta una gran variabilidad clínica, que puede manifestarse desde formas leves hasta otras más graves que involucren órganos internos, con predominancia en el sexo masculino y una mayor afectación en el lado derecho del cuerpo.

La causa del síndrome sigue siendo desconocida. A pesar de que en estudios recientes se han identificado algunas alteraciones genéticas, no han sido capaces de establecer una causa genética concluyente.

El síndrome puede estar asociado a otras malformaciones congénitas como el Síndrome de Möebius, el Síndrome de Klippel-Feil o la deformidad de Sprengel, que pueden sugerir una base patogénica común.

En cuanto al diagnóstico y enfoque terapéutico se requiere de un equipo multidisciplinar que abarque los aspectos médicos, estéticos y psicológicos de cada caso particular, y en algunos casos, incluso de asesoramiento genético.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hashim EAA, Quek BH, Chandran S. A narrative review of Poland's syndrome: theories of its genesis, evolution and its diagnosis and treatment. *Transl Pediatr* 2021; 10(4):1008-19.
2. Yiyit N, Işitmangil T, Öksüz S. Clinical analysis of 113 patients with poland syndrome. *Ann Thoracic Surg*. 2015; 99(3):999–1004.
3. Buckwalter V JA, Shah AS. Presentation and Treatment of Poland Anomaly. *Hand*. 2016; 11:389–95.
4. Schippers SM, Reist H, An Q, Buckwalter V JA. Natural History of Poland Syndrome: A Long-term Study of Functional and Psychosocial Outcomes. *Hand*. 2022; 17(4):684–90.
5. Jogani AD, George PK, Marathe NA, Shah SS, Desai JR. A case report of Poland Syndrome with Absent Limb Anomalies. *J Orthop Case Rep*. 2019; 9(4):3–5.
6. Holmes LB, Westgate MN, Nasri H, Toufaily MH. Malformations attributed to the process of vascular disruption. *Birth Defects Res*. 2018; 110(2):98–107.
7. Vaccari CM, Romanini MV, Musante I, Tassano E, Gimelli S, Divizia MT, et al. De novo deletion of chromosome 11q12.3 in monozygotic twins affected by Poland Syndrome. *BMC Med Genet*. 2014; 30:15-63.
8. Baldelli I, Baccarani A, Barone C, Bedeschi F, Bianca S, Calabrese O, et al. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). *Orph J Rare Dis*. 2020; 15:201.
9. Chait F, Bahlouli N, Chehrastane R, Mrani Alaoui N, Boughaleb F, Zouheir E alami, et al. Clinical and Radiological Features in Poland Syndrome: Report of 3 Cases and Review of Literature. *Glob Pediatr Health*. 2023; 10: 1-8.
10. Bazewicz CG, Goldenberg MDF, Hollins LC, Foulke GT. The value of full-body skin examination: Poland syndrome diagnosed as an incidental finding. *Pediatr Dermatol*. 2018; 35(6):e410–1.
11. Nguyen G V, Goncalves LF, Vaughn J, Friedman N, Wickland J, Cornejo P. Prenatal diagnosis of Poland-Möbius syndrome by multimodality fetal imaging. *Pediatr Radiol*. 2023; 53(10):2144–8.
12. Lei S, Gui S, Zhang H, Wang Y, Liu R, Ye Y, et al. Diagnostic value of chest computed tomography images in adult Poland syndrome: a report of two cases. *J Int Med Res*. 2022; 50(1): 1-5.
13. Poudel S, Bhusal A, Yadav AK, Yadav S, Yogi TN. Right-sided Poland syndrome with no classical hand deformity: A case report. *Radiol Case Rep*. 2025; 20(1):515–20.

14. Baas M, Burger EB, Sneiders D, Galjaard RJH, Hovius SER, van Nieuwenhoven CA. Controversies in Poland Syndrome: Alternative Diagnoses in Patients With Congenital Pectoral Muscle Deficiency. *J Hand Surg.* 2018; 43(2):186.e1-186.e16.
15. Baban A, Torre M, Costanzo S, Gimelli S, Bianca S, Divizia MT, et al. Familial Poland anomaly revisited. *Am J Med Genet Part A.* 2012; 158:140–9.
16. Delay E, Nachaoui H, Frobert P. Poland's syndrome. *Ann Chir Plast Esthet.* 2022; 67:358–73.
17. Mahrhofer M, Schoeller T, Casari M, Bachleitner K, Weitgasser L. Development of a surgical treatment algorithm for breast reconstruction in poland syndrome patients considering severity, sex, and BMI. *J Clin Med.* 2021; 10(19): 4515.
18. Xu B, Liu T, Liu C. Breast Reconstruction with Perforator Flaps in Poland Syndrome: Report of a Two-Stage Strategy and Literature Review. *Breast Care.* 2020; 15:421–7.
19. Wojtyś ME, Kordykiewicz D, Wójcik J, Tomos P, Kostopanagiotou K. Consultations for Poland Syndrome: The Essentials for a Thoracic Surgeon. *Medicina (Lithuania).* 2024; 60: 1178.
20. Kazbekov A, Bekarisov O, Tazhin K. Surgical Treatment of Chest Deformity in a Patient with Poland Syndrome. *Clinical Case Report. Int Med Case Rep J.* 2024; 17:247–52.
21. Baldelli I, Zena M, Vappiani M, Berrino V, Bruzzone M, Mangialardi ML, et al. Body Self-Perception After Breast Reconstruction in Young Female Patients Affected by Poland Syndrome. *Aesthetic Plast Surg.* 2023; 47(1):122–9.
22. Charlier P, Deo S, Galassi FM, Benmoussa N. Poland syndrome before Alfred Poland: the oldest medical description, *Surg Radiol Anat.* 2019; 41:1117–8.
23. Baban A, Torre M, Bianca S, Buluggiu A, Rossello MI, Calevo MG, et al. Poland syndrome with bilateral features: Case description with review of the literature. Vol. 149, *Am J Med Genet Part A.* 2009; 149:1597–602.
24. Giri D, Patil P, Hart R, Didi M, Senniappan S. Congenital hyperinsulinism and Poland syndrome in association with 10p13–14 duplication. *Endocrinol Diabetes Metab Case Rep.* 2017; 16-0125.
25. Baharin NS, Hashim EA, Huey Q Bin, Chandran S. Reinforcing the vascular disruption theory of the genesis of Poland's syndrome: A rare association of diaphragmatic eventration in a preterm infant with severe musculoskeletal defects. *BMJ Case Rep.* 2021; 14(1):238-392.
26. Chopan M, Sayadi L, Laub D. Mobius syndrome and poland syndrome presenting together in a single patient. *Eplasty.* 2015; 15:ic12.
27. Glass GE, Mohammedali S, Sivakumar B, Stotland MA, Abdulkader F, Prosser DO, et al. Poland-Möbius syndrome: a case report implicating a novel mutation of the PLXND1 gene and literature review. *BMC Pediatr.* 2022; 22(1): 745.

28. Parenti VG, Liu X, Mehta A, Malireddy R, Sutherland LA, Pfeifer CM. Imaging findings in Möbius-Poland syndrome. *Radiol Case Rep.* 2020 ;15(4):379–81.
29. Gartenberg A, Cassidy C. Noncompaction cardiomyopathy with Associated Pulmonary Embolism, Dextrocardia, and Poland Syndrome: A Rare Case Report. *Canadian J Emergency Med.* 2024 ;26(1):57–61.
30. Rajawat GS, Khippal N, Takhar RP. Poland syndrome with associated synbrachydactyly and dextrocardia: a rare case. *Int J Res Med Sci.* 2018; 6(8):2860.
31. Yiyit N, Işitmangil T, Saygin H. Eight patients with multiple bilateral thoracic anomalies: A new syndrome or bilateral poland's syndrome? *Ann Thoracic Surg.* 2014; 97(5):1758–63.
32. Alzahrani AM, Almarshad FA, Alsaud NN, Alkhunani TA, Aldawish RA, Almathami AA, et al. The Association of Cone-shaped Epiphysis and Poland Syndrome. *Plast Reconstr Surg Glob Open.* 2023; 11(3):e4864.
33. Nakagawa T, Oda G, Kato R, Shinohara H, Osanai T, Kumaki Y, et al. A Case of Breast Cancer in a Patient with a Congenital Pectoralis Muscle Defect. *Case Rep Oncol.* 2021; 14(2):1092–6.
34. Kuzyk A, Shamel A, Street L, Hardin J. Sezary syndrome, thyroid carcinoma, and renal carcinoma in a patient with Poland syndrome. *JAAD Case Rep.* 2022; 29:51–4.
35. Çetin T, Pay L, Kamber T, Gürkan U. Primary Right Atrial Cardiac Angiosarcoma in Patient With Poland Syndrome: Case Report and Review of the Literature. *Türk Kardiyoloji Dernegi Arsivi.* 2023; 51(3):212–6.
36. Kizilyel F, Gunay R, Rum M, Yilmaz M, Ketenci B. A rare coexistence: Poland's syndrome and cardiac angiosarcoma. *J Cardiothorac Surg.* 2023;18: 35.
37. Wang J, Tang D, Yao Y, Gao W. Poland syndrome associated with lung cancer: A case report. *Asian J Surg.* 2023; 46:1459–60.