

Dojenče s neuromotornim odstupanjem i Polandovim sindromom - prikaz bolesnika

Jelena MARUNICA KARŠAJ, Valentina MATIJEVIĆ

Odjel za rehabilitaciju djece

Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju

KBC Sestre milosrdnice, Zagreb

Primljeno / Received : 2014-11-11; Prihvaćeno / Accepted: 2014-12-09

Dopisivanje s:

Doc. dr. sc. Valentina Matijević, prim. dr. med.

Odjel za rehabilitaciju djece

Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju

KBC Sestre milosrdnice, Zagreb

Vinogradska cesta 29

E-mail: valentina.matijevic@gmail.com

Sažetak

Polandov sindrom je rijetka kongenitalna anomalija koja se sastoji od ipsilateralne parcijalne ili totalne amastije (nedostatka dojke), atelije (nedostatka mamile), velikog pektoralnog mišića i ipsilateralne simbrahidaktilije. Točna etiologija Polandovog sindroma ostaje nepoznatom, ali se smatra da je odgovoran poremećaj u protoku arterije subklavije u šestom tjednu embrionalnog života. Prikazujemo sedmomjesečno muško dojenče s neuromotornim odstupanjem i aplazijom toraksa koji se očitovao odsutnošću dojke i mamile, te velikog pektoralnog mišića i brahidaktilijom kažiprsta na desnoj strani. Autor nije upoznat s prethodno objavljenim slučajem Polandovog sindroma praćenog neuromotornim odstupanjem. Cilj je ovog prikaza ukazati kako se pravovremenom kineziterapijskom stimulacijom, kojom se potiče mogućnost korištenja neuroplastičnosti te postiže što bolji rezultat u vidu grubih motoričkih vještina i dobre manipulativne spretnosti šake.

Ključne riječi: Polandov sindrom, dojenče, motoričke vještine, kineziterapija

An infant with neuromotor deviation and Poland syndrome – case report

Abstract

Poland syndrome is a rare congenital anomaly consisting of ipsilateral partial or total amastia (absence of breast), atelia (absence of mamilla), the large pectoral muscle and ipsilateral symbrachidactylia. The exact etiology of Poland syndrome remains unknown but is thought that a disruption in the flow of subclavian artery might be responsible. It happens to occur during the sixth week of embryonic development. We report a seven-month-old male infant with dystonia and thoracic aplasia, absence of large pectoral muscle, breast and its mamilla and brachydactylia of index finger on the right side. The authors are not familiar with the previously published case of Poland syndrome accompanied with neuromotor deviation. The case therefore suggests that, despite good initial compensation in the early development of fine motor skills, it is necessary to maintain follow-up procedures in order to prevent later difficulties in the development of motor skills.

Key words: Poland syndrome, infant, motor skills, physical therapy.

Uvod

Polandov sindrom je rijetka kongenitalna anomalija karakterizirana unilateralnom odsutnošću (parcijalnom ili totalnom) velikog pektoralnog mišića i ipsilateralnom sindaktilijom ili brahidaktilijom. Udružene anomalije uključuju nedostatak dojke i prednjeg torakalnog zida. Polandov sindrom je opisao student-demonstrator Alfred Poland 1841. g. Postoje druge brojne anomalije udružene s Polandovim sindromom, koje uključuju hipoplaziju podlaktice i šake, anomalije muskulature ramenog obruča, anomalije prsnog koša, hipoplaziju dojke i mamile, bilateralni epikantus, Mobius sindrom i odsustvo ipsilateralnog bubrega.(1). McGulivarary i Lowary definirali su incidenciju Polandovog sindroma 1 na 32 000 živorođenih (2). Dječaci su češće aficirani nego djevojčice u omjeru 2:1 i 3:1. Desna strana tijela je češće zahvaćena u 60 % do 75%. (3). Većina slučajeva se javlja sporadično, samo nekoliko su obitelji. Nasljeđuje se autosomno dominantno s različitom ekspresivnošću i reduciranom penetracijom. Točna etiologija ostaje nepoznatom, ali se smatra da dolazi do kompromitacije protoka ipsilateralne arterije subklavije i arterije vertebralis i njihovih ogranaka.(4). Incidencija blažih oblika iznosi oko 1:16 500. Prema tome, dijagnostički kriteriji za blaži oblik uključuju izolirano odsustvo

velikog pektoralnog mišića s hipoplazijom dojke. Može nastupiti hernijacija pluća uslijed odsutnosti rebara ili anteriornih kostalnih hrskavica. Skeletne deformacije mogu uključivati skraćenje nadlaktice, podlaktice ili falangi prstiju. Skapula može biti manja i krilata. Uz odsustvo velikog pektoralnog mišića javljaju se mišićne deformacije kao odsustvo m. serratus anteriora, m. latissimusa dorsi, m. externusa obliquusa itd. Polandov sindrom može se javiti u jednostavnom, kompletnom i inkompletnom obliku (5,6). Premda se od 1967. g. generalno referira Polandovim sindromom, zadržano je i ostalo nazivlje, koje uključuje: hand and ipsilateral thorax syndrome, fissura thoracis lateralis, acro-pectoral-renal defect, subclavian artery supply disruption sequence . Konciznije, sindrom se opisuje kao pectoral-aplasia-dysdactylia syndrome ili unilateral chest-hand deformity (7).

Prikaz bolesnika

Radi se o sedmomjesečnom muškom dojenčetu upućenom od neuropedijatra, radi kašnjenja u motoričkom razvoju, na Odjel dječje rehabilitacije Klinike za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju Kliničkog bolničkog centra „Sestre milosrdnice“. Dojenče je rođeno u bolnici prirodnim vaginalnim porodom iz druge trudnoće, komplicirane prijevremenim otvaranjem cervikalnog ušća dva tjedna prije termina poroda. Porođajna masa je bila 3390 g, porođajna duljina 49 cm, Apgar indeks je iznosio 10 u prvoj i petoj minuti po rođenju. Prebolio je novorođenačku žuticu. Iz medicinske dokumentacije nije bilo podataka o porođajnoj asfiksiji. Oba roditelja su zdrava i nisu bliski srodnici, majka ima 21 godinu, otac 20 godina. Ima brata od dvije godine urednog razvoja. Za vrijeme trudnoće majka nije konzumirala alkohol, opioidne supstance niti pušila. U obitelji negiraju prisustvo dizmorfizma. U rodilištu je primijećen kraći kažiprst desne ruke s displastičnim noktom. Učinjenim radiogramom šake prikazana je hipoplazija drugog prsta desne šake, uredna proksimalna falanga, nešto kraća srednja falanga, bez razvijene distalne falange. Ultrasonografskim pregledom desne pektoralne regije verificirana je aplazija velikog pektoralnog mišića. Ehokardiografijom je verificiran otvoren ovalni foramen koji je bio hemodinamski beznačajan i odgovarao kronološkoj dobi. Nalaz elektroencefalograma je bio neupadan. Magnetska rezonanca mozga bila je uredna. Ultrasonografija kukova prikazala je uredan Graf I obostrano. Pregledan kod pedijatra genetičara, koji je ustanovio da se radi o Polandovom sindromu. Genetska obrada nije bila indicirana.

U dobi od sedam mjeseci dječji fizijatar zamjećuje, uz opisane morfološke promjene desne ruke i desnog hemitoraksa, motoričko odstupanje u vidu lateralizacije aficirane ruke. Ne prezentira dosezanje medijalne linije desnom rukom. Prilikom manipulacije rukama zamijećen je neglect desne ruke. Prilikom ocjene mišićnog tonusa dojenče je imponiralo hipotonim, nije se samostalno posjedalo, u potrbušnom položaju nije usvojio oslon na dlanove i ispružene ruke. Kretanje u potrbušnom položaju u smislu vojničkog puzanja, niti pivotiranja nije usvojio. Uključen je bio u intenzivni kineziterapijski program neurorazvojne terapije s elementima Bobath terapije te rad edukacijskog rehabilitatora i logopeda. Između hospitalizacija provedena je intenzivna stimulacija u domicilnim uvjetima. Nakon tri mjeseca iznova hospitaliziran radi habilitacije ranije verificiranog motoričkog odstupanja. Tada su uočeni intermitentni atetoidni pokreti desne šake, koji su slabije kvalitete i koordinacije. U dobi od deset mjeseci uspostavio je ravnotežne reakcije, tako da se samostalno posjedao preko boka, češće lijevog. Uslijed sniženog mišićnog tonusa sama leđa su još bila „mekša“, odnosno kifotičnog namještaja a poradi mišićne hipotrofije. U položajnim reakcijama bilježe se abnormalni odgovori po Vojti, Collis verticalis, Collis horizontalis i Peiperu. Tijekom kineziterapijskog tretmana uočen je napredak grube motoričkih vještina i ravnoteže, no fina motorika je još uvijek bila u zaostatku, primjerice semiflektirane šake, asimetrija prilikom manipulacije šakama. Nadalje, u dobi od trinaest i pol mjeseci iznova hospitaliziran na Odjelu. Samostalno se vertikalizirao u stojeći stav. Izraženije prezentirana asimetrija toraksa u vidu hipotrofije mišićne desnog hemitoraksa. Asimetričan namještaj gornjih ekstremiteta i asimetrija manipulacije istima. Savladao hod na široj osnovi uz asociirane pokrete gornjim ekstremitetima, koji su asimetričnog namještaja. Tijekom opservacije edukacijskog rehabilitatora uočena zainteresiranost za ponuđene predmete. Radoznalo sudjeluje u aktivnostima fine motorike, primjerice okreće listove slikovnice, slaže kocke u toranj, šara olovkom, spretnije lijevom rukom koja postaje vodećom. U dobi od dvadeset mjeseci iznova hospitaliziran na Odjelu. Desna ruka napredovala u manipulativnoj spretnosti, koristi ju češće za podizanje malih predmeta, za veće koristi lijevu. Nalaz na kralješnici je bio znatno bolji jer je putem kineziterapije ojačala mišićna ramena obruča, ruke, prsnog koša i paravertebralna mišićna. Postignuta je simetrija aktivnosti lijeve i desne ruke, te diskretna semifleksija i nespecifični pokreti prstiju desne šake. Uključen u tretman psihologa te je utvrđen odgovarajući kognitivni razvoj za dob.

Rasprava

U literaturi je opisano nekoliko slučajeva Polandovog sindroma od novorođenačke do adolescentne dobi. Naš je bolesnik manifestirao karakteristike koje su konkordantne s onima koje su prethodno objavljene. Muški spol, desna strana tijela, pektoralna hipoplazija i amastija. Polandov sindrom ne obuhvaća jedino muskuloskeletne deformacije, već u težim slučajeva može biti konkomitantan s dekstokardijom, genitourinarnim, spinalnim malformacijama i, najopasnije, s malignomima hematopoetskog sustava (8,9). Ujedno, nekoliko slučajeva maligne alteracije tipa dukalnog karcinoma dojke prikazano je u literaturi. Radilo se o brzo progresivnom malignom tumoru u muškarca s Polandovim sindromom (10,11). Zatim slučaj hemoragijske dijateze u dvanaestogodišnje afroameričke djevojčice, koja je patila od spontanog krvarenja iz hipoplastičnog torakalnog zida u sklopu Polandovog sindroma (13). Opisan je i slučaj trinaestogodišnjeg dječaka s Polandovim sindromom povezan s frontonazalnom displazijom, kontralateralnom hipoplazijom donjih ekstremiteta (14). Jiyoung et al. su opisali slučaj prvog korejskog novorođenčeta s Poland Mobius sindromom, praćen neurološkim komplikacijama u vidu paralize 6. i 7. kranijalnog živca i dekstrocardijom (15).

Mnogi čimbenici mogu imati nepovoljan utjecaj na rast i razvoj ploda, što se može očitovati u kasnijem razvoju djeteta. Zbog biološke podloge djeca rođena pod utjecajem nekih od čimbenika pripadaju skupini neurorizične djece te im treba posvetiti osobitu pažnju i pravodobno ih uključiti u program rane rehabilitacije kako bi se potaknula mogućnost korištenja neuroplastičnosti mozga. Najvažniji nosioci programa rane rehabilitacije su roditelji. Oni provode najviše vremena sa svojom djecom i poznaju potrebe djeteta bolje od ikoga (16).

Kod našeg bolesnika naglašena je fizikalna terapija kao vodeća terapijska procedura u smislu jačanja hipotrofičnih mišića kako bi se poboljšao funkcijski status desnog ramenog obruča, osnažila paravertebralna muskulatura, postigla maksimalna moguća simetrija prsnog koša, a u konačnici postigla i estetska uravnoteženost. Osobe s Polandovim sindromom potrebno je pratiti jer hipoplastični torakalni zid može biti predilekcijsko mjesto za razvoj malignog tumora. Odluku o operativnom liječenju treba donijeti na osnovu stupnja deformacije, dobi i spola bolesnika. Može se učiniti u nekoliko aktova. Kod djece s blažim oblicima Polandovog sindroma, koji su ograničeni na hipoplaziju velikog pektoralnog mišića i hipoplaziju dojke, kirurško liječenje se odgađa nakon puberteta (7).

S obzirom na to da se radi o malom djetetu u perspektivi je potrebno voditi brigu o razvoju grafomotoričkih vještina radi kongenitalne hipoplazije prsta. Prema mentalnoj i kronološkoj zrelosti i realizaciji crteža, autori razlikuju nekoliko faza dječjeg artističkog izričaja. Period između 1 do 3 godine naziva se periodom šaranja, koji obuhvaća fazu akcidentalnih tragova i šaranja izvan kontrole te fazu kontroliranog šaranja i imenovanje „pošaranog“ (17). Isprva, u dobi prije navršene godine dana, dijete umaće svoje prste u hranu i bez kontrole volje ostavlja tragove po stolu i na taj način istražuje svoju okolinu putem senzomotornih iskustva. Stoga je ključno uključiti takvo dijete u ranu intervenciju budući da se jedino ranom intervencijom mogu potaknuti procesi vezano za neuroplastičnost središnjeg živčanog sustava i tako kompenzirati postojeće razvojne poteškoće (18). U ovakvog djeteta potrebno je poticati isprva šaranja, pa potom crtanje kao prekursore za savladavanje što bolje koordinacije i preciznosti u smislu pisanja. Unatoč dobroj početnoj kompenzaciji u ranom razvoju grafomotoričkih sposobnosti nužno je pratiti ovo dijete kako bi se na vrijeme spriječile moguće kasnije teškoće u razvoju grafomotorike i pisanja (19).

Zaključno, važno je naglasiti da je neophodno startati s ranom rehabilitacijom kako bi se roditelji pravovremeno i pravodobno informirali i prihvatili svoju ulogu neizostavnog člana rehabilitacijskog tima. Kako bi to postigli, trebalo bi stvoriti mrežu stručnjaka koji se bave područjem neurorizičnosti da informiraju i motiviraju roditelje o dječjim pravima i opcijama rehabilitacije (20).

Izjava o sukobu interesa

Autori izjavljuju da nemaju sukob interesa.

Literatura:

1. Maino DM, Scharre JE. Poland-Mobius syndrome: a case report. *Optom Vis Sci* 1989;66:621-625.
2. McGillivray BC, Lowry RB. Poland syndrome in British Columbia: incidence and reproductive experience of affected persons. *Am J Med Genet* 1977; 1;65-74.
3. Nachnani JS, Supe AN. A variant of Poland syndrome. *J Postgrad Med.* 2001; 47:131-132.
4. Bavinck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology of Poland, Klippel-Feil and Mobius anomalies. *Am J Med Genet* 1986;23:903-918.

5. Cochran JH JR, Paulty TJ et al. *Ann Plast Surg* 6 (5) (1981) 402.
6. Longaker MT, Glat PM, Colen LB, Siebert JW, *Plast Reconstr Surg* 99 (2) (1997) 429.
7. <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0003497502041619>.
8. Fedorov I, Rosanova LS. Disorders in the hemostatic system in the Poland syndrome. *Vestn Khir Im Grek*.1997;156:78-79.
9. Costa R, E,Benedito M et al. Poland's syndrome associated with chronic granulocytic leukaemia. *Sangre (Barc)*.1991;36:417-418.
10. Khandelwal A, O'Hara BJ, Gargulio G. Breast cancer in a patient with Poland's syndrome. *Am Surg*. 2004;70:491-495.
11. Wang TC, Lim J,Lim TC.A case of ductal carcinoma in situ of breast with Poland syndrome. *Ann Acad Med Singapore*.2004;33:382-384.
12. Jacob Ndas Legbo Poland's syndrome:Report of a variant *J Natl Med Assoc*.2006;98:97-99.
13. Guion-Almeida ML, da Silva Lopes VL. Frontonasal dysplasia,poland anomaly and unilateral hypoplasia of lower limb: report of a male patient. *Clin Dysmorphol*.2003;12:233-236.
14. Jiyoung Jung et al.The first Korean case of Poland-Mobius syndrome associate with dextrocardia *Kor Jour of Ped* 2009;12:1388-1391.
15. Matijević Mikelić V et al. Participation of children with neurodevelopmental risk factors in the early rehabilitation program in relation to the level of parental education *Acta Clin Croat* 2011;50:457-461.
16. Geraldine W, Wood M. *Developmental art therapy*. Baltimore.University Park Press,1977.
17. Mustafić N, Trnovčević J. *Neurodisc child*.*Pediatrics Today* 2006;2:54-60.
18. Bouwein CM,Smits-Enfelsman A et al. Fine motor deficiencies in children diagnosed as DCD based on poor graphomotor ability. *HumMov Sci* 2001;20:161-182.
19. Matijević Mikelić V et al. Development of early graphomotor skills in children with neurodevelopmental risks *Acta Clin Croat* 2011;50:317-321.