

APJ 0269.

POLAND SINDROMU- KLİNİK HAI VƏ SİNDROMA PEDIATRİK YANAŞMA

S.M.Mansurova ,T.Q.Tağı-zadə, S.H.Əhmədova,
M.K.Eynalova, S.E.Quliyeva

1. Azərbaycan Tibb Universiteti, II Uşaq
xəstəlikləri kafedrası

Xülasə

Poland Sindromu nadir rast gəlen inkişaf qüsurlarından olub, hər 10 -30 min yenidoğulmuşlardan birində və daha tez-tez kişi cinsində rast gəlir. Sindromun inkişafının əsas səbəbinin hamiləliyin 6-cı həftəsində müxtəlif faktorların təsirindən körpücükaltı və ya onurğa arteriyaları və onun şaxələrində qan axınının pozulması nəticəsində həmin tərəfdə qan təchizatının pisləşməsi qəbul edilir. Nəticədə müxtəlif inkişaf qüsurları əmələ gəlir. Bu məqalədə Poland sindromunun etiologiyası, klinik təzahürləri, diaqnostikası və müalicəsi haqqında məlumatlar və həmçinin südəmə yaşlı uşaqda Poland sindromunun aşkarlanması, müayinə və müşahidəsi, sindroma pediatrik necə yanaşmalı olduğu təsvir edilib.

Açar sözlər: Poland sindromu, inkişaf qüsurları, südəmə yaş, döş əzələsi.

Giriş

Poland sindromuna bu adı 1962-ci ildə Britaniyalı plastik cərrah Patrik Klarkson vermişdir [1,2]. O, Londondakı Queen Mary's Hospitalda işləyən zaman 3 nəfər pasiyentdə köks qəfəsinin əzələlərində bir tərəfli defekt və həmin tərəfdə həm də əllərdə və barmaqlarda deformasiyalar olduğunu müşahidə etdi. O, həmkarları ilə bu əlamətləri müzakirə edərək bu vəziyyəti "Çox tanınmayan sindrom" adlandırmağı qərara aldı. Lakin Klarkson arxivləri və

ədəbiyyatı araşdırarkən 1841- ci ildə Guy's Hospitalın hesabatında cərrah Alfred Polandın oxşar deformasiya və əlamətləri təsvir etdiyini öyrəndi və onun şərəfinə bu sindromu Poland adlandırdı.

Poland sindromu – bu adətən birtərəfli olaraq böyük və kiçik döş əzələlərinin hipo və ya aplaziyası, həmin tərəfdə əl barmaqlarının deformasiyası ilə səciyyələnən nadir xəstəliklərdən biridir [3,4,5]. Həmçinin yanaşı olaraq defekt tərəfdə qabırğaların qısalması, dərialtı piy toxumasının nazılması, məməcik-areol kompleksinin anomaliyası, defektin ikitərəfli olması da ola bilər. Qüsurlar daha çox (75 %) sağ tərəfli olur. Sindrom hər 10000-30000 yenidoğulmuşdan birində rast gəlir, bədənin sağ tərəfində sola nisbətən daha çox, kişi cinsində qadınlara nisbətən 2-3 dəfə artıq rast gəlir [6,7]. Ədəbiyyat məlumatlarına görə 1841-ci ildən indiyə kimi təxminən 500 Poland sindromu qeydə alınıb.

Poland sindromunun səbəbi tam aydın deyil, hamiləliyin 6-cı həftəsində körpücükaltı və ya onurğa arteriyasında embrional qan təchizatının pozulması ilə əlaqələndirilir [8,9,10]. Xəstəliyin 2 forması ayırd edilir - tam və qeyri tam formalar. Köks qəfəsi və barmaqların qüsurları birlikdə olduqda tam forma, yalnız böyük döş əzələsinin qüsuru olduqda isə qeyri-tam forma adlanır və daha çox bu forma qeydə alınır.Köks qəfəsinin deformasiyasına görə də iki forma ayırd edilir: sadə forma (ancaq yumşaq toxumaların defekti), mürəkkəb forma (yumşaq toxumaların və köks qəfəsi karkasının defekti). Sindrom adətən sporadik rast gəlir,təxminən 1% halda irsiyyətlə əlaqəlidir [11].

Poland sindromu zamanı köks qəfəsinin formalaşmasının dörd variantı var. Xəstələrin çoxunda birinci variant rast gəlir – qabırğaların sümük və qığırdaq

hissələrində quruluş pozulmur, köks qəfəsinin forması dəyişmir, yalnız yumşaq toxumaların anomaliyası müəyyən edilir. İkinci variantda qabırğaların sümük və qığırdaq hissələri pozulmur, amma köks qəfəsi qeyri-düzgün forma almış olur. Belə ki, zədələnmiş əzələlər tərəfdə qabırğaların qığırdaq hissələri çökmüş, döş sümüyü bir qədər dönmüş olur, əks tərəfdə isə döş qəfəsi bir qədər qabarıq. Üçüncü variantda qabırğaların sümük hissəsi dəyişmir, qığırdaq hissə isə hipoplaziyaya uğrayır. Köks qəfəsi bir qədər əyilmiş olur, döş sümüyü xəstə tərəfə meyillənir. Dördüncü variantda 2-3, bəzən də 4 qabırğanın (üçüncü – altıncı) həm sümük, həm də qığırdaq hissələrinin tam olmaması, həmin nahiyənin çökməsi və döş sümüyünün rotasiyası qeyd edilir.

Poland sindromu daha çox və nisbətən az rast gəlinən simptomlarla səciyyələnir. Daha çox rast gəlinən əlamətlərə böyük döş əzələsinin inkişafdan qalması (əzələnin tam aplaziyası və ya döş – qabırğa hissəsinin olmaması), kiçik döş əzələsinin, rombvari, trapesəbənzər əzələnin aplaziyası, bel əzələləri və qarının düz əzələsinin geniş olması, qabırğaların ön tərəfinin hipo və aplaziyası, zədələnmiş nahiyədə dərialtı piy təbəqəsinin nazik olması, qoltuqaltında və köks qəfəsində tükün olmaması, birtərəfli sindaktiliya, braxidaktiliya, süd vəziləri və məməcik areol kompleksinin inkişaf anomaliyası, hipomastiya aiddir [2,11].

Nisbətən az-az rast gəlinən əlamətlərə isə qabırğaların qıfşəkilli deformasiyası, skolioz, qolun hipoplaziyası, amastiya, ateliya və politeliya, Şprengel xəstəliyi, ağciyərlərin defekti, paradoksal tənəffüs aiddir. Sindrom polimorfdur, bütün əlamətlər eyni pasiyentdə çox nadir hallarda rast gəlir, daha çox isə yalnız əzələ patologiyası olan sadə formalar qeydə alınır. Poland sindromu köks qəfəsinin estetik defekti olsa da bir çox hallarda

ağrılar, astma, ürək – damar və tənəffüs sisteminin fəaliyyətinin pozuntuları, hərəkətin məhdudlaşması və aşağı tənəffüs yollarının tez – tez baş verən iltihabi xəstəlikləri ilə müşayiət olunur. Bu sindromla yanaşı qaraciyər və öd kisəsinin anomaliyası, mikrosefaliya, dekstrakardiya, böyrəklərin qüsurları, şəkərli diabet halları da rast gəlir [10]. Böyüdükdə belə uşaqlarda estetik görünüş narahatlığı, geyimlə bağlı çətinliklər ön planda olur [3]. Poland sindromuna diaqnoz qoymaq üçün anamnez, klinik müayinə, köks qəfəsinin Rentgenoloji müayinəsi, KT, MRT, damar strukturları və yumşaq toxumanı qiymətləndirmək üçün USM və Doppler müayinə, ağır toraks deformasiyası olduqda ağciyərlərin funksional testləri, sindrom malformasiya və genetik sindromla müşayiət olunduqda genetik müayinələr edilir. Beləliklə Poland sindromu köks qəfəsinin anomaliyası olub nadir anadangəlmə patologiyadır və uşağı doğulandan zədələyir. Bu xəstəliklə əlaqəli olan fəsad və ağırlaşmaların qarşısını almaq və onun həyat keyfiyyətini yaxşılaşdırmaq üçün vaxtında diaqnoz qoymaq və müalicə etmək lazımdır.

Tədqiqatın məqsədi: nadir təsadüf edən Poland sindromlu uşağın müayinə və müşahidəsini təsvir etmək.

Klinik hal. Xəstə Süleymanlı A. 24.07.2023 il təvəllüdü. 9 aylıq olanda qızdırma, öskürək və tənəffüs şikayətləri ilə klinikaya müraciət etmişdir. Həyat və xəstəlik anamnezindən məlum oldu ki:

Uşaq III hamiləlik, II doğuşdandır. Ananın 28 yaşı var, 26 yaşında Coronovirusla xəstələnib, müalicə olunub. Hamiləliyi dediyinə görə rahat keçib, 4-5-ci həftədə maşınla qəza keçirib, stress yaşayıb. Hamiləlik müddətində üç dəfə KRVİ ilə xəstələnib, xroniki infeksiyalara görə müayinə olunub, infeksiya müəyyən

edilməyib. USM və Doppler müayinə zamanı 21 – 22ci həftədə döldə hipoksiya olduğu aşkarlanıb və qısa müddətli müalicə alıb, döldə başqa patologiya aşkarlanmayıb. Həyat yoldaşı ilə qohum deyillər. Uşaq Keysəriyyə kəsiyi ilə dünyaya gəlib. Doğulan zaman çəkisi 3050 qr., boyu 50 sm olub. Vəziyyəti İlk dəqiqədə Apqar şkalası ilə 6 balla, 5-ci dəqiqədə 8 balla qiymətləndirilib. Doğulan zaman müayinədə qüsurlar aşkarlanmayıb. Lakin ana uşağın sağ və sol qoltuqaltılarının eyni olmadığını müşahidə edib. 4-5 ayından başlayaraq tez – tez temperaturun yüksəlməsi, xəstələnmə halları baş verib. Əlavə qidalanmaya keçəndə allergik səpgilər yaranıb. İndiki halda isə KRX fonunda öskürəyin artması, xırıltıların eşidilməsindən narahat olduğu üçün müraciət edib.

Klinik müayinə zamanı uşağın ümumi vəziyyəti orta ağırdır, huşu aydındır, müayinəyə reaksiya verir, tənəffüs və xırıltılı öskürək qeyd edilir. Rəngi solğundur, yüngül peroral sianoz, yanaqlarında diatezə aid qızartı və səpgilər var. Sümük əzələ sisteminin müayinəsi zamanı köks qəfəsinin sağ yuxarı tərəfində çökəklik və döş gilələrinin asimmetrik olması qeydə alındı, lakin əl barmaqlarında defekt aşkar edilmədi. Auskultasiyada köks qəfəsinin hər iki tərəfində sərt tənəffüs

fonunda yayılmış quru xırıltılar eşidilir. Cor - tonlar bir qədər karlaşmışdır. Qarını yumşaqdır, qara ciyər və dalaq böyüməyib, nəcis və sidik ifrazı pozulmayıb. Fiziki və əqli inkişafı ayına uyğundur.

Aparılan müayinələr: qanın ümumi müayinəsində limfositlərin artması, Rentgen müayinədə ağciyər şəklinin güclənməsi, pektoralis mayor əzələnin aplaziyası qeyd edildi. Daxili orqanların USM-sində patologiya aşkar olunmadı. Ürəyin EXO-qrafiyası normaldır. Uşağa MRT-müayinəsi, travmatoloqun baxışı məsləhət olundu. Aparılan müayinələr zamanı Poland sindromu (sadə forma, I dərəcəli) təsdiq edildi. Uşaq KRX, kəskin bronxit, yanaşı Poland sindromu diaqnozu ilə müalicə olundu. Yanaşı hər hansı genetik sindrom müşahidə edilmədiyinə görə genetik müayinə aparılmadı.

Təkrari müraciət və müayinə 1 yaş 5 ayliqda oldu. Sorğu zamanı məlum oldu ki, uşağda qida allergiyası, tez – tez xəstələnmə (KRVİ ilə) halları, infeksiyalara qarşı həssaslıq (indiyə kimi KRX-dən əlavə koksaki və rotavirus infeksiyası ilə də xəstələnilib) qeyd edilib. Klinik müayinə zamanı köks qəfəsindəki defekt əvvəle nisbətən daha qabarıq nəzərə çarpır (Şəkil)



Şəkil. 1,5 aylıq Poland sindromlu qızın görünüşü.

Laborator müayinələr zamanı qanda yüngül anemiya və D vitaminin çatışmazlığı, İgE-nin artması müəyyən edildi. Nəcisin disbioza görə müayinəsi Bifido və Laktobasillərin normadan az olduğunu göstərdi. Aparılan tədbirlər nəticəsində (D vitamini, dəmir preparatı, probiotiklərin və antihistamin preparatların verilməsi, düzgün qidalandırma, sağlamlaşdırıcı tədbirlər) uşağın ümumi vəziyyəti yaxşıdır, xəstələnmə azalıb, allergik təzahürlər yoxdur.

Poland sindromunun müalicəsi patologiyanın formasından və anatomo-funksional dəyişikliklərin ağırlıq dərəcəsindən asılı olaraq seçilir. Köks qəfəsinin konturlarını bərpa etmək üçün dəri-piy və əzələ loskutlarının autotransplantasiyası, lipoqraftinq, polimer poliakrilamid inyeksiyalar, protezləmə – yeni plastik cərrahi əməliyyatdan ibarətdir və əməliyyat uşağın böyüməsi tamamlandıqda aparılır. O müddətə qədər belə uşaqlarda müşahidə edilən funksional pozuntuların, yanaşı xəstəliklərin vaxtında aşkar edilməsi və uyğun tədbirlərin görülməsi vacibdir.

Müzakirə: Təsvir etdiyimiz klinik hal nadir xəstəliyin nümunəsidir. Embrional dövrdə körpücükaltı arteriyanın qüsurlu qan axını nəticəsində qan təchizatı pozuntusu səbəbindən yaranmış əzələ defekti (pectoralis mayor-un aplaziyası) nə neonatoloq, nə də pediatr tərəfindən qeydə alınmamışdır. Halbuki belə uşaqlarda yanaşı xəstəliklərin inkişafı ehtimalı yüksək olduğuna görə (astma, tənəffüs sisteminin iltihabi xəstəlikləri, bu xəstəliklər zamanı tənəffüs pozğunluğuna meylik və s.) nəzarətdə olmalıdırlar. Müzakirə etdiyimiz xəstədə Poland sindromu qiymətləndirilməmiş və uşaqlarda 1,5 yaşına kimi tez tez xəstələnmə, infeksiyalara həssaslıq, allergiya kimi təzahürlər olmuşdur.

Nəticə: Hesab edirik ki, təsvir etdiyimiz klinik hal neonatoloq, pediatr və digər klinisistlər üçün maraqlı və lazımlı olar. Poland sindromlu uşağın diaqnozunun tez qoyulması sindromun ağırlıq dərəcəsinin vaxtında qiymətləndirilməsinə, digər qüsurların aşkarlanmasına, tənəffüs sistemi xəstəliklərinin və ağırlaşmaların profilaktikasına kömək edər.

Beləliklə pediatr Poland sindromlu uşağa yanaşmada aşağıdakı mərhələləri və məqamları nəzərə almalıdır:

1. Erkən identifikasiya – doğuşdan və ya körpəlik dövründə döş asimetriyası, köks qəfəsi divarının quruluş fərqi müşahidə edilərsə sindrom ehtimalını düşünmək.
2. Ailə anamnezi və prenatal USM nəticələrini araşdırmaq.
3. Diaqnostika üçün müayinələr aparmaq (Rentgen müayinə, KT, MRT, USM və s.)
4. Pediatr bu zaman radioloq, köks qəfəsi cərrahi, plastik cərrah və ortoped mütəxəssislərlə əməkdaşlıq etməlidir.
5. Uşağın psixososial vəziyyətini dəyərləndirmək.

Pediatr belə uşaqların böyümə və inkişafını daim izləməli (boy, çəki, simmetriya), əl barmaqlarının, skeletin inkişafını mütəmadi yoxlamalı, ağciyərlərin və ürəyin funksiyasını yoxlamalı, ağırlaşmalar aşkar olunarsa erkən müdaxilə etməlidir. Uşağın böyüməsi tamamlandıqdan sonra köks qəfəsi və döş rekonstruksiyası planlanır. Bu müddətə qədər pediatr həm uşağa (xüsusilə yeniyetməlik dövründə), həm də ailəsinə psixososial dəstək göstərməlidir.

Ədəbiyyat

1. Romanini M.V., Calevo M.G., Puliti A., Vaccari C., Valle M., Senes F., Torre M. Poland syndrome: A proposed classification system and perspectives

- on diagnosis and treatment // *Semin Pediatr Surg.* 2018 Jun;27(3):189-199.
2. Charlier P., Deo S., Galassi F.M., Benmoussa N. Poland syndrome before Alfred Poland: the oldest medical description (Paris, France, 1803) // *Surgical and Radiologic Anatomy*, 2019. 41(10), 1117–1118.
 3. Baldelli I.,Baccarani A., Barone C., Bedeschi F.< Bianca S., Calabrese O., et al. Consensus based recommendation for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2020; 15:201.doi: 10.1186/s13023-020-01481-x.
 4. Hashim EAA, Quek BH, Chandran SA. A narrative review of Poland's syndrome: theories of its genesis, evolution and its diagnosis and treatment. *Translational pediatrics.* 2021 Apr;10 4):1008-1019.doi: 10.21037/tp-20-320. PMID: 34012849.(PMCID: PMC8107865)
 5. Perla G, Mah'moud M, Jackson O, Low DW, Ligh CA. Approach to the Pediatric Poland Syndrome Patient: A 20 -year Academic Experience and Update of the Literature. *Annals of Plastic Surgery.* Apr 1;94(4S Suppl 2):S194-S202.doi:10.1097/SAP.0000000000004320. PMID:40167071.
 6. Yiyit N., Işıtmangil T., Öksüz S. Clinical analysis of 113 patients with Poland syndrome. *Ann Thorac Surg.* 2015 Mar;99(3):999-1004.
 7. Gashegu J., Byiringiro J.C., Nyundo M. Poland syndrome: A case report // *East Cent Afr J Surg.* 2009;14:112–4.
 8. Legbo J.N., Natl J. Poland's syndrome: report of a variant // *Med Assoc.* 2006 Jan; 98 (1):97-9.
 9. Бакыткуль Ж.Токтабаева, Нуржан М.Турдина, Серик К.Еленов, Гульях А.Танышева, Вера Е.Ли, Гулнур Ж. Сагындыкова. Клинический случай: синдром Поланда . *Наука и Здравоохранение*, 2021.3(Т.23) DOI 10.34689/SH 2020.22.3.022. УДК 617.54-007.2
 10. О.Е. Агранович, И.А. Комолкин, А.Ю. Димитриева. Синдром Поланда, Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста – 2017.-Т.5.-Вып.1.-С.63-70УДК617.577-007.274-053.2(048.8) DOI: 10.17816/PTORS5163-70
 11. Foucras L, grolleau-Raoux J-L, Chavoïn J-P . Poland's syndrome: clinic series and thoracomammary reconstruction . Report of 27 cases . *Ann Chir Plast Esthet* . 2003; 48(2):54-66 . doi: 10 .1016/s0294 1260(03)00008-6

Poland Syndrome – Clinical Case And Pediatric Approach

S.M.Mansurova, T.G.Taghi-zadeh, S.H.Ahmadova, M.K.Eynalova, S.E.Guliyeva

1. Azerbaijan Medical University, II Department of Pediatrics

Abstract. Poland Syndrome is a rare developmental disorder, occurring in one in every 10-30 thousand newborns and more often in males. The main cause of the development of the syndrome is considered to be the deterioration of blood supply to the subclavian or vertebral arteries and their branches due to various factors in the 6th week of pregnancy. As a result, various developmental defects occur. This article provides information on the etiology, clinical manifestations, diagnosis and treatment of Poland syndrome, as well as the detection, examination and observation of Poland syndrome in a child of infant age, and how a pediatrician should approach the syndrome.

Keywords: Poland syndrome, developmental disorders, infancy, pectoral muscles.

Синдром Поланда – Клинический Случай И Педиатрический Подход

*С.М.Мансурова, Т.Г.Таги-заде,
С.Х.Ахмедова, М.К.Ейналова, С.Э.Гулиева*

*1. Азербайджанский Медицинский
Университет, кафедра II детских
болезней*

Резюме. Синдром Поланда – редкое нарушение развития, встречающееся у одного из 10 – 30 тысяч новорожденных, чаще у мальчиков. Основной причиной развития синдрома считается нарушение кровоснабжения подключичных или позвоночных артерий и их ветвей, обусловленное различными факторами на 6-ой неделе беременности. В результате возникают различные пороки развития. В данной статье представлена информация об этиологии, клинических проявлениях, диагностике и лечении синдрома Поланда, а также о выявлении, обследовании и наблюдении ребенка раннего возраста при синдроме Поланда, а также о подходе педиатра к лечению этого синдрома.

Ключевые слова: Синдром Поланда, нарушения развития, младенчество, грудная мышца.