

Syndrome de Poland à révélation néonatale

Trabelsi. I ⁽¹⁾, Essid. S ⁽²⁾, Trabelsi. R ⁽³⁾, Guedria. A ⁽²⁾, Chraiet. K ⁽²⁾,
Bel Hadj. I ⁽¹⁾

⁽¹⁾ Hôpital d'enfants « Béchir Hamza », Service de pédiatrie « B », Tunis, Tunisie.

⁽²⁾ Hôpital régional « Ahmed Tlili », Service de pédiatrie, Nabeul, Tunisie

⁽³⁾ Ministère de la santé publique, Département d'inspection médicale, Tunis, Tunisie

RÉSUMÉ

Le syndrome de Poland (SP) est une anomalie congénitale musculosquelettique rare avec un large spectre clinique. Le diagnostic est clinique et facile quand le tableau est typique associant des anomalies thoraciques et des anomalies du membre supérieur homolatéral.

Nous rapportons le cas d'un nouveau-né âgé de 15 jours, ramené par sa mère pour une respiration anormale. L'examen a trouvé une dépression thoracique droite sans détresse respiratoire. L'examen du membre supérieur droit était normal. La radiographie thoracique a montré une agénésie de la 4^{ème}, 5^{ème} et 6^{ème} côtes droites. L'échographie thoracique a confirmé l'hypoplasie du faisceau sternocostal du muscle pectoral. Les différentes explorations ont éliminé les autres anomalies pouvant être associées dans le cadre du syndrome de Poland. Après un recul de 15 mois, le patient garde une légère dépression thoracique sans retentissement respiratoire ni fonctionnel.

Mots-clés : Syndrome de Poland, pectoralis major, nouveau-né, agénésie costale

ABSTRACT

Poland's syndrome (PS) is a rare musculoskeletal congenital anomaly with a wide spectrum of presentations. The diagnosis is clinical and easy when the picture is typical associating thoracic and homolateral upper limb abnormalities. We report the case of a newborn-aged 15 days, brought back by his mother for abnormal breathing. The physical exam found a right chest depression without respiratory distress. The examination of the right upper limb was normal. Chest X-ray showed agenesis of the 4th, 5th, and 6th right ribs. Thoracic ultrasound confirmed hypoplasia of the sternocostal beam of the pectoral muscle. The different explorations eliminated the other abnormalities that could be associated with Poland syndrome. After 15 months, the patient maintains a slight chest depression with no respiratory or functional impact. Keywords : Poland's syndrome, pectoralis major, newborn, costal agenesis

INTRODUCTION

Le syndrome de Poland (SP) est une malformation rare associant à des degrés divers des anomalies thoraciques et des anomalies du membre supérieur homolatéral. Il s'agit essentiellement d'une absence ou une hypoplasie unilatérale du muscle grand pectoral, intéressant le plus souvent sa portion sterno-costale. D'autres anomalies thoraciques peuvent s'associer, musculaires, ostéocartilagineuses et cutanéoglandulaires. Les malformations du membre supérieur sont homolatérales aux anomalies thoraciques et atteignent essentiellement la main. Le plus souvent il s'agit d'une symbrachydactylie. L'incidence varie entre une sur 30000 et une sur 80000 de naissances vivantes, avec une prédominance masculine et un sex-ratio à un ratio de 3/1 (1). Le diagnostic clinique à la période néonatale n'est pas toujours aisé, surtout

en cas d'une atteinte isolée du muscle pectoral sans atteinte du membre supérieur homolatéral. Nous rapportons le premier cas de SP à révélation néonatale en Tunisie, associant une atteinte musculaire et ostéocartilagineuse thoracique.

OBSERVATION

Il s'agit d'un nouveau-né de sexe masculin, issu d'un mariage non consanguin sans antécédents familiaux notables. La grossesse était bien suivie, sans dysgravité ni prise médicamenteuse au cours de la gestation. L'échographie morphologique n'a pas montré aucune anomalie. La mère était immunisée contre la toxoplasmose et la rubéole. L'accouchement était par voie basse avec bonne adaptation à la vie extra utérine. Le nouveau-né était eutrophique, n'a pas présenté de détresse respiratoire néonatale. La maman

Auteur correspondant :

INES TRABELSI

Tel.: 0021658999644

Email: drinestrabelsi@gmail.com

a constaté, depuis sa sortie de la maternité, une gêne respiratoire permanente avec déformation thoracique l'amenant à consulter à j15 de vie. A l'examen physique, le nouveau-né était apyrétique, éveillé avec une bonne réactivité. L'inspection du thorax a montré une asymétrie droite avec déformation visible des côtes droites et une dépression de la paroi thoracique droite à chaque inspiration (Figure 1).



Figure 1 : Dépression de la paroi thoracique du côté atteint avec une aggravation à l'inspiration

La fréquence respiratoire était à 50 cycles par minutes, la SpO₂ était à 96% à l'air ambiant. L'auscultation cardiaque et pulmonaire était normale. La fréquence cardiaque était à 120 battements par minutes. Les articulations du membre supérieur homolatéral étaient libres, sans anomalies à la mobilisation active ou passive. L'aspect des deux mains était normal, notamment pas de symbrachydactylie. L'examen était par ailleurs normal. On n'a pas noté une dysmorphie faciale, ni anomalie squelettique ou autre malformation visible. La radiographie du thorax a montré une agénésie de la quatrième, cinquième et sixième côte avec rétrécissement du deuxième espace intercostal droit et restriction du champ pulmonaire droit (Figure 2).



Figure 2 : Radiographie du thorax de face : agénésie de la 4^{ième}, 5^{ième} et 6^{ième} côtes droites atteinte avec une aggravation à l'inspiration

Le muscle pectoral droit était hypoplasique à l'échographie de la paroi thoracique. Devant ce tableau associant une agénésie du muscle pectoral droit et une agénésie costale, le syndrome de Poland a été porté. L'échocardiographie 2D avec l'étude Doppler couleur était normale. Un bilan biologique et radiologique qui a été fait à la recherche d'autres malformations n'a pas objectivé d'autres anomalies associées. L'échographie abdominale, transfontanellaire ainsi que le bilan hépatique et rénal étaient normaux. Une prise en charge multidisciplinaire (pédiatre, pneumo pédiatre, chirurgien pédiatre, psychiatre) et un suivi régulier ont été préconisés. Actuellement, le patient a 15 mois, suivi à la consultation chaque 6 mois. Il présente toujours la même asymétrie thoracique sans retentissement respiratoire ni fonctionnel.

DISCUSSION

La première description clinique et anatomique complète a été réalisée par Alfred Poland en 1841(2). Alfred Poland, étudiant en anatomie au Guy's Hospital, disséqua le cadavre d'un forçat de 27 ans, condamné à mort, qui présentait une dépression thoracique gauche, une main gauche palmée et plus petite que la droite. Le syndrome de Poland est une malformation rare et représente 14 % des aplasies mammaires. (3). La principale anomalie dans ce syndrome est l'hypoplasie du muscle pectoral. Dans la majorité des cas, cette hypoplasie affecte de façon sélective la partie sternocostale du muscle pectoral (chef moyen et inférieur du muscle pectoralis major) avec une asymétrie conséquente de la poitrine. Dans certains cas, des muscles homolatéraux supplémentaires du thorax, l'épaule et le membre supérieur peuvent être hypoplasiques. Les os de la cage thoracique peuvent également être affectés. Les côtes peuvent être raccourcies, manquantes, surnuméraires ou soudées et malformées associées ou non à une atteinte vertébrale conduisant potentiellement à des déformations thoraciques plus sévères et détresse respiratoire. L'expression de la malformation influence très largement le sex-ratio. Dans les formes avec atteinte du membre supérieur associée à la malformation thoracique, il existe une très nette prédominance masculine, avec un rapport de 3 pour 1. Dans les formes mineures, le sex-ratio est très en faveur des filles car ces formes passent pratiquement inaperçues chez les garçons. La plupart des publications atteste d'un développement préférentiel des lésions du côté droit, avec un rapport de 3 pour 1 (4). À ce jour, l'étiologie du syndrome de Poland n'est pas encore élucidée. De nombreux facteurs ont été invoqués à l'origine de ce syndrome. En 1986 une hypothèse pathogénique commune pour les syndromes de Poland et Moebius a été proposée : il s'agit d'une interruption précoce des artères subclavières et/ou leurs branches vers la 6^e semaine de développement. C'est l'interruption de l'artère subclavière avant l'origine de l'artère thoracique médiale mais après l'origine de

l'artère vertébrale qui serait responsable du syndrome de Poland. Plusieurs facteurs, notamment mécaniques, environnementaux et embryologiques peuvent causer une interruption ou une réduction dans le flux sanguin vers l'artère sous-clavière et ses branches. Les facteurs intrinsèques comme un thrombus ou une embolie, les brides amniotiques peuvent causer des perturbations vasculaires. Les événements extrinsèques ont été aussi incriminés, comme la première côte cervicale qui vient forcer la disposition en U de l'artère sous-clavière dans une configuration défectueuse, la rendant hypoplastique. D'autres facteurs pouvant être aussi impliqués comme le tabagisme et l'abus de cocaïne au cours de la grossesse. D'autres facteurs extrinsèques notamment génétiques peuvent interférer avec la migration musculaire importante du muscle pectoral et la séparation des doigts, les deux événements se produisent entre 6 et 8 semaines de gestation (5). Le diagnostic de SP est clinique. Classiquement, il s'agit d'un nouveau-né qui présente une hypoplasie asymétrique des muscles pectoraux et anomalies de la cage thoracique associés à des anomalies du membre supérieur homolatéral. Dans notre cas, le diagnostic n'était pas aussi aisé devant l'absence d'anomalies du membre supérieur droit. Une agénésie ou hypoplasie bilatérale est rarement décrite (6). À un âge plus avancé, le diagnostic de SP est porté devant une hypoplasie du muscle pectoral plus visible qu'à la période néonatale. À l'inspection, on recherche une dépression infraclaviculaire, traduisant l'absence des chefs sternocostaux du pectoralis major. On peut parfois voir et palper le bord inférieur du faisceau sternoclaviculaire du pectoralis major, surtout s'il est hypertrophique. On note également l'absence de pilier axillaire antérieur (particulièrement visible quand le patient réalise une adduction du bras contre résistance). La modification du pli axillaire est un signe pathognomonique de l'absence de pilier antérieur. Il faut également rechercher une absence ou hypoplasie d'autres muscles de la poitrine : petite muscle pectoral, grand muscle dorsal, muscle deltoïde. Les anomalies de la cage thoracique sont fréquemment retrouvées : une agénésie ou hypoplasie d'un ou de plusieurs segments costaux, pectus carinatum, excavatum, hypoplasie claviculaire, hernie pulmonaire. Notre patient illustre l'aspect typique d'une association des deux atteintes musculaire et ostéocartilagineuse. Des anomalies de la région mammaire à savoir une agénésie ou hypoplasie du sein, de l'aréole et du mamelon sont également décrites. Les anomalies de l'enveloppe cutanée (absence de pilosité, peau fine) doivent être aussi recherchées. Il est impératif de rechercher de façon systématique des anomalies de la main et du membre supérieur homolatéral devant toute suspicion de syndrome de Poland. La symbrachydactylie est l'anomalie la plus rapportée au niveau de l'extrémité homolatérale (7). De nombreuses lésions associées au syndrome de Poland ont été décrites de façon sporadique dans

la littérature : anomalies hématologiques (thrombocytopenie, leucémie aiguë), anomalies rénales (agénésie rénale...), anomalies oculaires (strabisme, épicanthus), anomalies génitales (cryptorchidie, hypospadias), anomalies osseuses (scoliose, pieds bots, malformation, maxillo-mandibulaire...), anomalies cardiopulmonaires (dextrocardie...), anomalies vasculaires. Ces lésions peuvent être associées à d'autres syndromes malformatifs (Sprengel, Klippel-Feil, Moebius, Adams-Olivier). L'échographie est l'examen à demander en première intention devant un tableau clinique évocateur de SP. Une description précise des anomalies morphologiques des tissus et de la paroi thoracique, non toujours facile à identifier lors de l'évaluation clinique, est d'une importance capitale permettant de planifier la prise en charge thérapeutique. L'échographie doit être effectuée idéalement par des radiologues ayant une expertise en pathologie musculo-squelettique afin de confirmer à la fois l'hypoplasie du muscle pectoral, de caractériser les éventuelles anomalies glandulaires, de dépister des anomalies cardiaques et rénales et enfin d'examiner les extrémités supérieures. Une cartographie des muscles de la main pourrait indiquer la chirurgie et la rééducation surtout chez les jeunes enfants, chez qui l'IRM n'est pas toujours facile à faire (8). Dans les formes sévères, avec atteinte osseuse thoracique importante, une IRM ou un scanner thoracique peuvent être indiqués afin de mieux caractériser les lésions avant de procéder à la chirurgie. Les diagnostics différentiels les plus courants chez l'enfant incluent l'asymétrie thoracique dans le cadre d'une scoliose thoracique et/ou anomalie des structures osseuses (sternum, côtes, vertèbres), congénitale isolée. L'asymétrie thoracique pourrait également se voir dans les anomalies diaphragmatiques congénitales. Le dépistage anténatal est limité par les difficultés d'appréciation de l'hypoplasie musculaire moyennant l'échographie obstétricale. Seulement les formes associant les anomalies osseuses ou anomalies des extrémités peuvent être identifiées à l'échographie morphologique. Les anomalies détectées doivent être confirmées à l'examen après la naissance (9). Les gènes impliqués dans le SP ne sont pas encore identifiés. La plupart des cas rapportés sont sporadiques. Des cas familiaux sont rarement décrits dans la littérature avec un taux allant de 4,2 % à 8,4%. Ces cas familiaux ne présentent pas toujours une hypoplasie du muscle pectoral, l'anomalie principale du SP, mais plutôt des anomalies thoraciques osseuses et / ou atteinte des extrémités (6). En présence de cas sporadique le risque de récurrence est faible. Pour les cas familiaux, le risque de récurrence est plus élevé que celui de la population générale. Il est donc fondamental d'évaluer cliniquement les parents des enfants touchés à la recherche de forme légère, sous-diagnostiquée qui pourrait transformer un cas apparemment sporadique en un cas familial et augmenter ainsi le risque

de récurrence. Le conseil génétique est essentiel dans tous les cas de SP (10). La plupart des anomalies observées dans le SP sont du type simple avec un léger retentissement fonctionnel. En dehors d'un retentissement respiratoire important, les malformations thoraciques ne nécessitent pas une chirurgie reconstructrice à un âge précoce. La capacité vitale du poumon peut être faible de 48% selon la gravité de la maladie et peut augmenter jusqu'à 68 % après correction chirurgicale. Chandran et al ont rapporté le cas d'un nouveau-né diagnostiqué de SP avec une hernie pulmonaire importante qui a régressé spontanément progressivement stable sans aucune intervention après un recul de ans (11). En général, une intervention chirurgicale peut être nécessaire chez l'enfant devant une dépression unilatérale de la paroi thoracique avec possibilité progression avec l'âge, une protection insuffisante des poumons et du cœur par la cage thoracique, un mouvement paradoxal de la paroi thoracique. Chez la petite fille, il faut surveiller la croissance mammaire, Anderl a montré l'intérêt de réaliser une correction chirurgicale précoce chez l'enfant, dès que les déformations thoraciques sont visibles, ce qui permettrait de les limiter. En effet, celles-ci s'aggravent avec le temps en l'absence de traitement (12).

CONCLUSION

Le SP est une malformation congénitale relativement rare. Il doit être évoqué dès la période néonatale devant un tableau clinique associant à des degrés divers, malformations thoraciques et malformations du membre supérieur homolatéral. Son étiopathogénie n'est pas encore complètement élucidée. Des facteurs génétiques seraient incriminés dans l'interruption de l'artère subclavière Partielle ou complète, l'absence du muscle pectoral majeur est obligatoire pour faire le diagnostic. Depuis qu'il a été diagnostiqué il y a près de deux siècles, d'autres associations ont été décrites, enrichissant le spectre clinique de cette pathologie. Le diagnostic est essentiellement clinique. L'imagerie peut être indiquée pour affiner la prise en charge thérapeutique. La chirurgie est rarement indiquée au jeune âge, sauf en cas d'atteinte pulmonaire grave secondaire à une malformation thoracique sévère. Nous recommandons d'établir un registre de données de SP avec collecte systématique de données phénotypiques sur les patients touchés. Le registre servira à améliorer les connaissances, la recherche et la collaboration clinique, améliorant ainsi la qualité de vie des patients atteints.

REFERENCES

[1] Lantsch T, Lampe D, Kantelhardt EJ. Correction of Poland's Syndrome: Case Report and Review of the Current Literature. *Breast Care*. mai 2013;8(2):139-42.

[2] Clarkson P. Poland's syndactyly. *Guys Hosp Rep*. 1962;111:335-46.

[3] Městák J, Zadorozná M, Cakrtová M. Breast reconstruction in women with Poland's syndrome. *Acta Chir Plast*. 1991;33(3):137-44.

[4] Baldelli I, Bacarani A, Barone C, Bedeschi F, Bianca S, Calabrese O, et al. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). *Orphanet J Rare Dis*. 5 août 2020;15(1)

[5] 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*. avr 2021;10(4):1008-19.

[6] 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. *Am J Med Genet A*. 2009;149A(7):1597-602.

[7] Baldelli I, Gallo F, Crimi M, Fregatti P, Mellini L, Santi P, et al. Experiences of patients with Poland syndrome of diagnosis and care in Italy: a pilot survey. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 21 nov 2019 [cité 21 avr 2021];14. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6873522/>

[8] Ribeiro RC, Saltz R, Mangles MGM, Koch H. Clinical and radiographic poland syndrome classification: a proposal. *Aesthet Surg J*. déc 2009;29(6):494-504.

[9] Paladini D, D'Armiento MR, Martinelli P. Prenatal ultrasound diagnosis of poland syndrome. *Obstet Gynecol*. nov 2004;104(5 Pt 2):1156-9.

[10] Vaccari CM, Tassano E, Torre M, Gimelli S, Divizia MT, Romanini MV, et al. Assessment of copy number variations in 120 patients with Poland syndrome. *BMC Med Genet*. 25 nov 2016;17(1):89.

[11] Chandran S, Revanna KG, Ari D, Rana AA. Lung herniation: an uncommon presentation of Poland's syndrome in a neonate at birth. *BMJ Case Rep*. 6 août 2013;2013:bcr2013200106.

[12] Anderl H, Kerschbaumer S. Early correction of the thoracic deformity of Poland's syndrome in children with the latissimus dorsi muscle flap: long term follow-up of two cases. *Br J Plast Surg*. avr 1986;39(2):167-72.