

SÍNDROME DE POLAND E LOBO DA VEIA ÁZIGOS COM MANIFESTAÇÕES ÚNICAS EM GESTAÇÃO GEMELAR DIZIGÓTICA: RELATO DE CASO

POLAND'S SYNDROME AND AZYGOS VEIN LOBE WITH UNIQUE MANIFESTATIONS IN DIZYGOTIC TWIN PREGNANCY: CASE REPORT

Vinícius Silva Coutinho¹
Jodson Fernandes Rêgo²

RESUMO: A Síndrome de Poland é caracterizada, sobretudo, pela ausência do músculo peitoral maior e acomete, principalmente, indivíduos do sexo masculino e o hemitórax direito. A Síndrome de Poland pode estar associada a outras raras patologias, e, sem relatos prévios, com o lobo da veia ázigos. O lobo ázigos é uma rara variação anatômica do lobo superior do pulmão direito, podendo ser confundido com abscessos pulmonares ou estando associado a patologias mais graves, como câncer primário de pulmão e carcinoma pleomórfico do lobo ázigos. O objetivo deste estudo foi relatar um caso de um paciente portador da Síndrome de Poland associada a presença de lobo da veia Ázigos. O caso relatou um paciente, gêmeo dizigótico de um indivíduo do sexo feminino que não possui as patologias abordadas, que na adolescência recebeu o diagnóstico para a agenesia do músculo peitoral maior e que até o relato deste caso, não foi submetido aos tratamentos cirúrgicos reparadores. O paciente apresentou alterações discretas da síndrome, porém apresentou lobo da veia Ázigos, outra alteração rara. Esta associação não foi descrita na literatura, devendo ser estudada e investigada nos seus portadores. Portanto, considerou-se que a Síndrome de Poland é uma condição que possui diferentes apresentações e que afeta funções motoras, a depender do grau de acometimento, a estética corporal e a autoestima. Sua correção cirúrgica é geralmente bem-sucedida e seria mais acessível se o conhecimento acerca do tema fosse amplamente difundido no meio médico e se os procedimentos obtivessem cobertura pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

3174

Palavras-chave: Síndrome de Poland. Veia Ázigos. Músculos Peitorais. Gravidez de Gêmeos. Relato de caso.

¹Discente da graduação do curso de medicina da Universidade de Vassouras, Vassouras, RJ, Brasil Orcid 0000-0002-5583-8738

²Docente da graduação do curso de medicina da Universidade de Vassouras, Vassouras, RJ, Brasil.

ABSTRACT: Poland's Syndrome is characterized, by the absence of the pectoralis major muscle and affects, mainly, males and the right hemithorax. Poland's Syndrome may be associated with other rare pathologies, and, without previous reports, with the azygos vein lobe. The azygos lobe is a rare anatomical variation of the upper lobe of the right lung and can be confused with lung abscesses or associated with more serious pathologies, such as primary lung cancer and pleomorphic carcinoma of the azygos lobe. The aim of the study was to report a case of a patient with Poland's Syndrome associated with the presence of na Azygos vein lobe. The case reported is a patient, dizygotic twin of a female individual who does not have the pathologies addressed, who in adolescence was diagnosed with agenesis of the pectoralis major muscle and who, until this work, was not submitted to reconstructive surgical treatments. The patient had a few minor changes in the syndrome, although He had Azygos vein lobe, another rare association. This association has not been licensed in the literature and must be studied and investigated in its carriers. Therefore, it is considered that a Poland's Syndrome is a condition that has different classes and affects motor functions, depending on the degree of involvement, body aesthetics and self-esteem. The surgical correction is generally well succeeded and should be more accessible IF the knowledge on the subject were disseminated in the medical community and IF the procedures were covered by the Sistema Único de Saúde (SUS).

Keywords: Poland Syndrome. Azygos Vein. Pectoralis Muscles. Pregnancy. Twin. Case Report.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Poland é uma rara síndrome, que foi descrita pela primeira vez em 1.841 pelo cirurgião britânico Alfred Poland, após realizar autópsia de um homem de 27 anos de idade^{1,2}. A Síndrome de Poland é caracterizada principalmente pela ausência do Músculo peitoral maior, essencialmente em indivíduos do sexo masculino, com proporção 3:1, quando comparado ao sexo feminino – de acordo com o Instituto Nacional de Pesquisa do Genoma Humano, unilateralmente e à direita em 75% dos casos^{3,4}. Porém, associado à agenesia dessa musculatura, grande parte dos portadores pode apresentar hipoplasia ou ausência do músculo peitoral menor - em mais de 75% dos casos, anomalias nos mamilos, variação na implantação dos pelos peitorais e axilares, diminuição de tecido subcutâneo local e deformidades nas mãos^{5,6}.

As associações raras podem cursar com hipoplasia renal, dextrocardia e Síndrome de Moebius^{1,7}. A prevalência da Síndrome de Poland é de 1 – 3 em cada 100.000 nascidos. Sua etiologia ainda é incerta, mas alguns pesquisadores sugerem ser resultado de uma interrupção do fluxo sanguíneo durante o desenvolvimento

embriológico, mais especificamente da artéria subclávia. A Síndrome de Poland causa, nas pessoas acometidas, importante redução na autoestima e não aceitação da imagem corporal. Os mecanismos de transmissão da síndrome não estão definidos, não havendo causas genéticas confirmadas^{4,8}.

Entretanto, ainda que grande parte dos casos sejam esporádicos, há reincidência familiar com acometimento prevalentemente em homens, conferindo base genética ao fenômeno congênito. Corroborando com essa hipótese, forem relatados casos de manifestação dupla em gêmeas monozigóticas e única em gêmeas também monozigóticas^{9,10}. Dessa forma, a incerteza de como ocorre e se algum outro familiar apresentará ou não a patologia, gera desconforto e insegurança³.

Existem algumas intervenções cirúrgicas que visam alcançar a simetria do tórax e, principalmente em mulheres, recuperar o volume considerado normal da mama¹¹. Todavia, cada caso deve ser individualizado no tratamento, de acordo com o grau de acometimento e de deformidades associadas. As cirurgias mais conhecidas são: implante de silicone mamário, podendo ser associado a lipoenxertia, retalhos dos músculos retos abdominais e latíssimo do dorso e a cirurgia videolaparoscópica que utiliza retalho de omento maior. Todas as técnicas operatórias conferem bons resultados e cursam com elevação da autoestima dos portadores da Síndrome de Poland e maior aceitação corporal².

O lobo da veia ázigos é uma variação anatômica do lobo superior do pulmão direito. É rara e pode ser encontrada em 0,4% das radiografias de tórax e em cerca de 1% dos indivíduos¹². O lobo ázigos foi identificado pela primeira vez em 1877, por Wrisberg e descrito numa radiografia de tórax em 1923, por Jaches¹³. Tem como algumas de suas importâncias clínicas poder ser confundido com uma bolha ou abscessos pulmonares. Além disso, há relatos de consolidação do lobo ázigos, o que pode mimetizar uma massa pulmonar¹². Pode ser, em casos raros, associado a processos neoplásicos importantes como carcinoma pleomórfico do lobo ázigos, câncer primário de pulmão e pneumotórax espontâneos^{14,15}. É importante conhecer essa variação a fim de evitar erros diagnósticos ou complicações em cirurgias torácicas e na investigação de processos pulmonares que possam estar relacionados ao lobo¹⁶. A Síndrome de Poland pode cursar com diversas alterações, principalmente fundamentadas em alterações e comprometimentos vasculares, ainda na vida embrionária¹. Acredita-se que o lobo da veia Ázigos ocorra por uma falha na migração de uma veia precursora

do segmento torácico superior da veia ázigos, durante a formação embriológica ¹³.O objetivo deste estudo foi apresentar um relato de caso de Síndrome de Poland, com umas das suas diferentes manifestações, sendo uma anomalia congênita que ainda não possui causas e características genéticas concretizadas e que pode ou não se manifestar em mais de um membro da mesma família, com seus diversos acometimentos. Além disso, ressaltar a importância desta patologia na vida de um paciente, como o afeta física e emocionalmente e mencionar os principais métodos cirúrgicos reparadores.

Relato de caso

V.S.C, masculino, 26 anos de idade, branco, brasileiro, nascido de uma gestação gemelar dizigótica, de sexos diferentes.

Em 2013, aos 15 anos de idade, com dificuldade de aceitação corporal e redução importante da autoestima decorrentes da deformidade no tórax, procurou serviço de ortopedia, queixando-se de assimetria na região anterior do tórax, onde foi orientado a realizar uma radiografia de tórax e retornar ao ambulatório. Um mês após a solicitação do exame, o paciente voltou ao ortopedista com o resultado da radiografia de tórax que evidenciou hipertransparência em região pulmonar direita e presença de lobo da veia ázigos ipsilateral (**Figura 1**) e não foi observada nenhuma deformidade óssea na caixa torácica.

Figuras

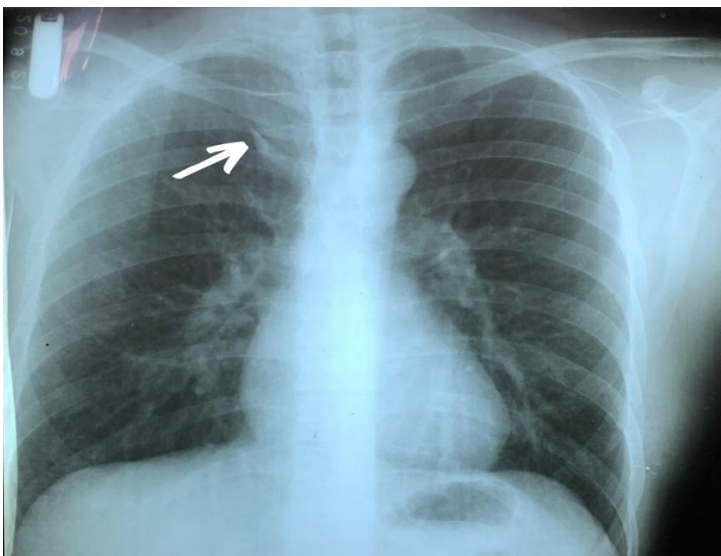


Figura 1: Radiografia de tórax, em PA, evidenciando lobo da veia Ázigos (seta branca).

Dessa forma, por não se tratar de uma alteração óssea, foi aconselhado a procurar um cirurgião plástico, uma vez que se tratava da ausência de um dos músculos peitorais. Ao ser avaliado pelo cirurgião, foi diagnosticado com Síndrome de Poland, além de apresentar encurtamento do membro superior direito e discreta diferença na implantação de fâneros supra mamários e pré-axilares. Os mamilos eram presentes bilateralmente, não apresentava deformidades ósseas torácicas, sindactilia ou outra alteração física visível. Foi solicitada ultrassonografia das mamas (**Figura 2**).

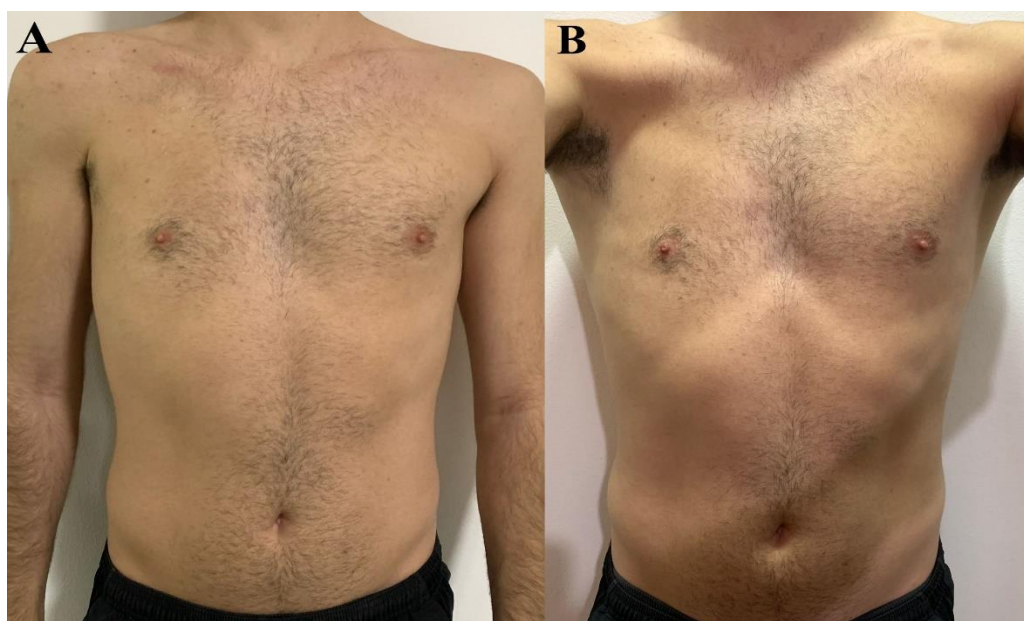


Figura 2 A: Ausência do músculo peitoral direito, assimetria do tórax e diminuição da implantação dos pelos pré-axilares e supra mamários ipsilaterais. B: Depressão da região peitoral direita à elevação dos membros superiores.

À ultrassonografia, ausência do músculo peitoral maior à direita; foram evidenciadas mamas masculinas, pré-puberes, de volumes normais, pele e subcutâneo com espessuras habituais, não se evidenciavam nódulos sólidos, císticos e adenomegalias axilares bilateralmente. Foram feitos todos os exames pré-operatórios para implantação de silicone masculino mamário, para mimetizar o peitoral maior direito ausente, porém, por ser tratar de uma cirurgia com valor alto e não haver cobertura pelos planos de saúde, o procedimento foi adiado.

A gêmea do paciente não apresenta alterações mamárias ou quaisquer outras inerentes à Síndrome de Poland e sua família descreve que notava uma pequena alteração no peitoral do menino, mas que nunca houve diagnóstico ou percepção por parte dos pediatras e outros médicos até a adolescência – quando a alteração o gerou incômodo.

Em 2021, aos 24 anos de idade, o portador da Síndrome de Poland retornou ao cirurgião plástico que o diagnosticou, foi submetido a uma nova consulta e está em fase de realizar novos exames pré-operatórios para prosseguir com implante de silicone e lipoenxertia periprotética.

DISCUSSÃO

O presente relato traz um caso que, em desconformidade com sua definição, manifestou-se com agenesia isolada do músculo peitoral maior, sem outro grande defeito associado¹. Porém, em consonância com a literatura, em que maioria dos casos de Síndrome de Poland são esporádicos e ocorrem em pessoas sem história familiar, o paciente relatado é o primeiro caso em sua família, e sua irmã gêmea não apresentou a síndrome. Um estudo realizador por Friouie colaboradores (2015) mostrou que a Síndrome de Poland afeta principalmente indivíduos do sexo masculino, numa proporção de 3:1 e o hemitórax direito, essencialmente - evidências corroboradas pelo caso abordado⁴.

Alguns autores defendem que a patogênese geral para esta síndrome seria uma alteração na vascularização da região peitoral², assim como Bavinck e colaboradores (1986), que defendem a teoria do bloqueio da irrigação para a artéria subclávia direita durante o período embriológico¹⁷. Porém, houve relatos de casos de Síndrome de Poland associada a defeitos incomuns que não puderam ser explicados com base na teoria do comprometimento vascular. Nos estudos de Romanini e colaboradores (2018) e Vaccari e colaboradores (2014), foram levantadas hipóteses e apresentadas pesquisas acerca da origem genética para a síndrome^{8,9}. Sendo assim, sugerimos que a sua origem patológica ainda é uma questão em debate e que nos casos com maior complexidade de alterações associadas à agenesia do músculo peitoral maior, a patogênese genética fora investigada.

As associações raras podem cursar com hipoplasia renal, dextrocardia e Síndrome de Moebius¹⁷. O presente relato, evidenciou um portador da Síndrome de Poland sem essas patologias, mas associada a uma alteração rara, o lobo da veia ázigos que, assim como na principal hipótese patogênica para a síndrome, possui caráter predominantemente vascular. Os estudos feitos por Ting e colaboradores (2021) e Hirai e colaboradores (2011) mostraram que o lobo da veia ázigos, em casos raros, pode estar associado a processos neoplásicos importantes como carcinoma pleomórfico do

lobo ázigos, câncer primário de pulmão e pneumotórax espontâneos^{14,15}. Ressaltamos que relatamos um caso em que o lobo ázigos foi um achado acidental, mas salientamos que é importante a investigação dos possíveis acometimentos supracitados, assim como a necessidade de estudos aprofundados sobre a relevância e implicações da presença dessa variação anatômica.

Friouie colaboradores (2015) inferiram em um dos seus estudos, que a síndrome de Poland, sem acometimento das mãos, não costuma ser evidente até a puberdade, quando são evidenciadas as diferenças entre os lados do tórax⁴. Além disso, durante a adolescência, ocorre a percepção da alteração corporal com conseqüente redução da autoestima (referências). Nosso estudo corrobora com essa descrição, uma vez que relatamos a dificuldade apresentada, pelo paciente, de autoaceitação da imagem, de frequentar ambientes públicos como praias e piscinas - por se fazer necessário a exibição do tórax sem vestimenta que o recubra, e de praticar exercícios em academias e similares.

Existem inúmeros procedimentos cirúrgicos para correção estética da agenesia do músculo peitoral maior, como implante de silicone mamário, lipoenxertias e retalhos de diferentes regiões corporais ^{2,11}. É importante salientar que, no Brasil, os planos de saúde não cobrem os procedimentos, que possuem alto custo, por considerarem-nos estéticos. O Sistema Único de Saúde (SUS) também não oferece cobertura aos procedimentos. O paciente relatado ainda não foi submetido às cirurgias mencionadas, pois não possui, atualmente, poder aquisitivo suficiente para realizá-los e continua com problemas de autoestima e dificuldade para aceitação corporal.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Poland é uma patologia subdiagnosticada e possui diferentes e variadas manifestações clínicas. Geralmente é associada a outro achado ou patologia rara, sendo algumas sem real importância reconhecida, o que fomenta a demanda para maiores estudos sobre a síndrome, sua patogenia, e complicações oferecidas aos seus portadores. Excelentes resultados podem ser obtidos através de procedimentos cirúrgicos para correção da ausência do peitoral, correção da assimetria do tórax e esses contribuem para a elevação da autoestima e maior aceitação da imagem corporal. A disseminação de estudos e conhecimento sobre a Síndrome de Poland no meio médico,

principalmente, contribuiria para diagnósticos precoces e incentivo para pesquisas genéticas e novas técnicas reparadoras.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. JOGANI AD, George PK, Marathe NA, Shah SS, Desai JR. A case report of Poland Syndrome with Absent Limb Anomalies. *J Orthop case reports*. 2019 Jul-Aug;9(4):3-5.
2. CINGEL V, Bohac M, Mestanova V, Zabojsnikova L, Varga I. Poland syndrome: From embryological basis to plastic surgery. *Surg Radiol Anat*. 2013 Oct;35(8):639-46.
3. 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*. 2019 Nov;14(1):1-15.
4. FRIQUI S, Khachnaoui F. Poland's syndrome. *Pan Afr Med J*. 2015 Aug;21:8688.
5. MOIR CR, Johnson CH. Poland's syndrome. *Semin Pediatr Surg*. 2008 Aug;17(3):161-6.
6. YIYIT N, İşitmangil T, Öksüz S. Clinical analysis of 113 patients with poland syndrome. *Ann Thorac Surg*. 2015 Mar;99(3):999-1004.
7. FOKIN AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg*. 2002 Dec;74(6):2218-25.
8. ROMANINI MV, Calevo MG, Puliti A, Vaccari C, Valle M, Senes F, et al. Poland syndrome: A proposed classification system and perspectives on diagnosis and treatment. *Semin Pediatr Surg* [Internet]. 2018 Jun;27(3):189-99. Available from: <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2018.05.007>
9. VACCARI CM, Romanini M V., 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 May;15(1):1-7.
10. STEVENS DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. *J Pediatr Orthop* [Internet]. 2000 May-Jun;20(3):392-5. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10823612>
11. LANTZSCH T, Lampe D, Kantelhardt EJ. Correction of Poland's syndrome: Case report and review of the current literature. *Breast Care*. 2013 Apr;8(2):139-42.
12. TRAN CT, Miao KH, Lui F. Anatomy, Thorax, Lung Azygos Lobe. *StatPearls* [Internet]. 2021 Jul;4-7. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30085519>
13. BENJAMIN B. The Azygos Lobe: Its Variation. 1969 Jul;XXIV(1):56-66.

14. TING Y-C, Chuang L-C, Hsu P-K. Primary lung cancer in the azygos lobe. *Eur J Cardio-Thoracic Surg* [Internet]. 2021 Jun 14;59(6):1351-1351. Available from: <https://academic.oup.com/ejcts/article/59/6/1351/6148899>
15. HIRAI S, Katayama T, Chatani N, Okada K, Mitsui N, Hamanaka Y. [Surgical resection of a pulmonary pleomorphic carcinoma involving the azygos vein]. *Kyobu Geka* [Internet]. 2011 May;64(5):394-7. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21591442>
16. KOTOV G, Dimitrova IN, Iliev A, Groudeva V. A Rare Case of an Azygos Lobe in the Right Lung of a 40-year-old Male. *Cureus*. 2018 Jun;10(6):6-10.
17. BAVINCK JNB, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: Hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Mobius anomalies. *Am J Med Genet*. 1986 Apr;23(4):903-18.