

# Malformazioni della mano e dell'arto superiore nell'anomalia di Poland

Nunzio Catena, Filippo M. Sénès

UOS Chirurgia della Mano e Microchirurgia, UOC Ortopedia, Istituto Giannina Gaslini, Genova

La sindrome, o meglio, l'anomalia di Poland fu descritta nel 1841 da Sir Alfred Poland<sup>1</sup> come un quadro clinico caratterizzato dall'assenza parziale o totale del muscolo grande pettorale (Fig. 1) ed è spesso associata a malformazioni dell'arto superiore omolaterale, anche se recentemente sono state descritte altre associazioni malformative.

Tale condizione è considerata come sporadica (anche se sono stati descritti casi familiari) con una incidenza di 1 nuovo caso ogni 30.000 nati vivi; il sesso maschile è prevalente (rapporto M/F 3:1), così come il lato dx (sebbene siano descritti casi di bilateralità)<sup>2,3</sup>.

L'eziologia della patologia non è nota, mentre la principale ipotesi patogenetica indica una base vascolare. Si tratterebbe dell'interruzione parziale del flusso vascolare sostenuto dall'arteria succlavia durante la VI

settimana di gestazione, periodo nel quale si ha la formazione del muscolo grande pettorale, delle strutture anatomiche della regione mammaria nonché della scomparsa del mesenchima presente tra gli abbozzi digitali con conseguente formazione delle commissure digitali<sup>4</sup>.

Nella classica associazione, assieme alla regione pettorale, è la mano il distretto principalmente coinvolto dal difetto formativo in uno spettro abbastanza ampio di malformazioni (Fig. 2), il cui inquadramento costituisce spesso il primo passo per la diagnosi della patologia.

Il quadro tipico è rappresentato da una brachidattilia (soprattutto di indice, medio e anulare) dovuta all'ipoplasia o alla agenesia della falange intermedia, spesso associata alla sindattilia di uno o più spazi digitali in forme miste note come simbrachidattilie.

Gli autori hanno sviluppato una classificazione delle anomalie della mano e dell'arto superiore (Catena-Senes classification) nell'anomalia di Poland (dopo revisione di una casistica di 175 pazienti affetti dalla malattia) che semplifica l'inquadramento della condizione (soprattutto per i non specialisti in ortopedia e chirurgia della mano) ed associa l'assenza del gran pettorale con differenti possibili quadri clinici<sup>5</sup>:

- TIPO 1: agenesia del grande pettorale senza anomalie della mano e dell'arto superiore (42,3%);
- TIPO 2: ipoplasia della mano e delle dita senza anomalie morfologiche o funzionali (8%);
- TIPO 3: simbrachidattilia con 5 dita funzionali ma con possibili anomalie morfologiche delle falangi e range of motion (ROM) articolare ridotto (20,6%);

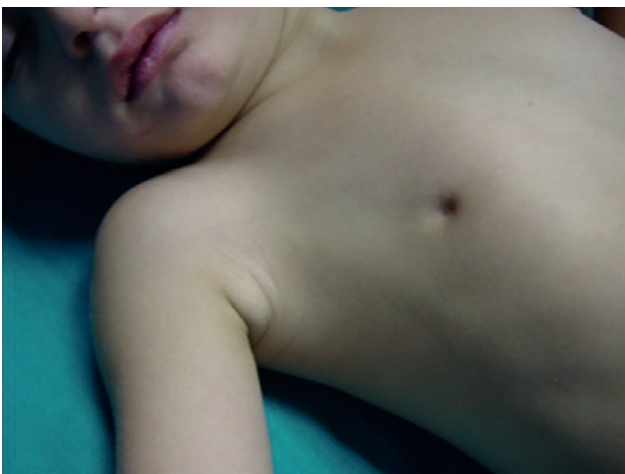


Figura 1.



**Figura 2.**

- TIPO 4: simbrachidattilia con alcune dita funzionali (14,9%);
- TIPO 5: simbrachidattilia con dita assenti o non funzionali (4,6%);
- TIPO 6: sinostosi radio ulnare prossimale associata o meno ad anomalie della mano (1,1%);
- TIPO 7: scapola alta congenita associata o meno ad anomalie della mano (4,6%);
- TIPO 8: altre anomalie associate (non tipiche della Poland) (4%);

Oltre alle anomalie riportate nella classificazione, è opportuno ricordare che esistono altri quadri clinici non propriamente correlati con l'anomalia di Poland. La regione scapolare è spesso interessata dalla presenza della "scapola alata", deformità connessa con l'ipoplasia della muscolatura periscapolare (serrato anteriore, trapezio e gran dorsale) e che si differenzia dalla scapola alta, perché non è una deformità fissa e non interferisce con la cinetica dell'arto superiore, per cui, solitamente, non è necessario alcun provvedimento correttivo.

Le possibili deviazioni della colonna vertebrale sono una costante fonte di preoccupazione per i genitori di paziente interessati da anomalia di Poland, nell'idea che il difetto dell'arto superiore possa causare deviazioni rachidee secondarie. In realtà i pazienti affetti dalla Poland hanno un rischio pari alla popolazione generale di sviluppare la scoliosi, con la sola eccezione di quei rari casi in cui si riscontrino malformazioni

vertebrali (emispondili o barre segmentarie) causa di scoliosi congenita <sup>6</sup>.

Questo lavoro è centrato sulle possibilità ricostruttive della mano e dell'arto superiore, ma non bisogna dimenticare l'associazione con deformità del torace che, oltre all'assenza del muscolo grande pettorale, possono manifestarsi come altre condizioni quali:

- agenesia o ipoplasia del muscolo piccolo pettorale;
- mancato sviluppo del capezzolo/mammella;
- depressione delle coste: aplasia o malformazione delle cartilagini costali dalla II alla V;
- ipoplasia della cute e del grasso sottocutaneo;
- rotazione dello sterno verso il lato coinvolto;
- assenza di peli ascellari.

## INQUADRAMENTO

La diagnosi è essenzialmente clinica e prevede un approccio multidisciplinare (chirurgo ortopedico e della mano, chirurgo plastico, chirurgo toracico, genetista, radiologo).

La diagnostica per immagini è di solito limitata allo studio ecografico della regione pettorale (che permette di avere precise notizie circa l'agenesia o l'ipoplasia della muscolatura pettorale) e, nel caso di anomalie dell'arto superiore, all'esame Rxgrafico standard sia della mano che dei segmenti più prossimali, se coinvolti.

In particolare, nei casi di sinostosi radio ulnare prossimale o di scapola alta si renderà necessario, oltre alla radiografia standard del gomito e della spalla, anche lo studio TC con ricostruzione tridimensionale.

In caso di deformità maggiori del torace e soprattutto in presenza di rilievi clinici di malformazioni o aplasie costali, sarà utile uno studio radiografico e TC della gabbia toracica.

## TRATTAMENTO

Al chirurgo della mano si richiede estrema cautela nella valutazione del difetto e nella comunicazione con l'ambiente familiare.

È importante in primo luogo stabilire un rapporto di fiducia con i genitori, i quali si trovano di fronte ad una realtà fino ad allora sconosciuta, che preoccupa per il futuro del figlio. Ai genitori va spiegato il tipo di malformazione e vanno illustrate le possibilità terapeutiche, nonché i possibili successi funzionali.

Due elementi della sindrome non possono essere modificati, nonostante le possibilità offerte dal trattamento:

- 1 l'ipoplasia dell'arto superiore o di segmenti di esso che rimarranno più piccoli del normale;
- 2 la rigidità delle dita interessate con presenza di sinfalangismi o per l'assenza di elementi falangei intercalari, rispetto alla mano opposta.

Non sempre però è necessario ricorrere alla chirurgia per correggere i difetti, come avviene nel caso di dita più piccole, ma funzionalmente valide. Qualora si richieda il trattamento chirurgico per la separazione delle sindattilie (fusioni digitali), la separazione delle dita inizierà a partire dal primo anno di età per essere completata preferenzialmente entro il 2° anno di vita, al fine di permettere un buon sviluppo psico-motorio di acquisizione somato-sensoriale della mano ed evitare che deformità e compensi anomali progrediscano, nel caso di sindattilie complete. Nel caso di basi-sindattilie l'inizio delle procedure di separazione può essere ritardato anche ai due anni.

Naturalmente il trattamento dipende dal tipo e dalla severità della deformità, ma il programma deve essere completato entro il periodo di inserimento scolastico.

Le tecniche di separazione avvengono con incisioni a zig zag (Fig. 3) e creazione di lembi cutanei per ricreare le commessure digitali (spazi tra le dita) <sup>7</sup>.

L'intervento di separazione delle dita avverrà invece in tempi più precoci quando sono interessate le dita ai lati della mano (es. sindattilia pollice indice), mentre la separazione delle dita centrali può essere ritardata (verso il 2° anno di vita).

La separazione digitale richiede poi degli accorgimenti tecnici che la differenziano da altre sindattilie; ad esempio la creazione di un lembo commisurale eseguito più prossimamente del solito, per contrastare la brevità intrinseca delle dita, al fine di fornire una maggior lunghezza funzionale ed estetica alla mano.

È importante però evitare un'eccessiva separazione delle dita alla base, perché si determinerebbe una mano esteticamente anomala con una commessura (spazio tra le dita) a V tra le teste metacarpali.

È da ricordare che la vascolarizzazione potrebbe rendere difficile la separazione in quanto, nonostante la sindattilia sia generalmente di tipo semplice, le divisioni dei fasci neuro-vascolari si posizionano più distalmente rispetto a quanto avviene per le forme di sindattilia complessa.

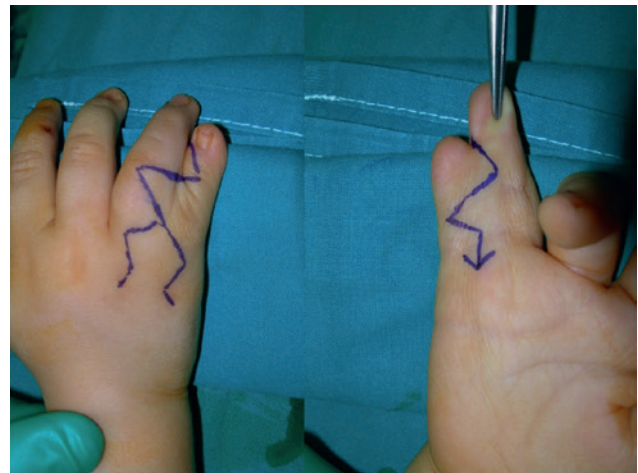


Figura 3.

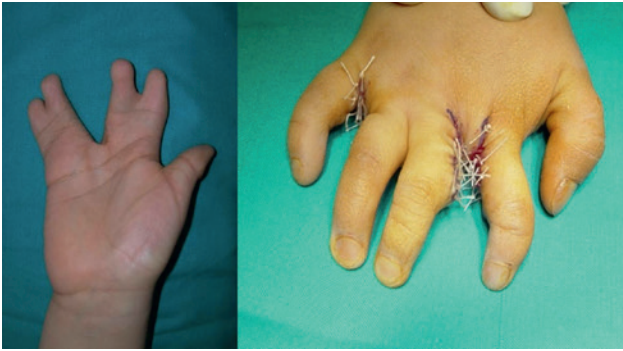
Per tale motivo, mentre è possibile effettuare una separazione più prossimale dei nervi digitali (splitting del nervo), più complessa è la separazione vascolare. Legare un vaso per liberare lo spazio interdigitale può essere rischioso a tal punto da rendere necessario talvolta un piccolo innesto vascolare, effettuato con tecnica microchirurgica.

Lo spazio tra primo e secondo dito può essere ottenuto con una plastica a zeta a quattro lembi, quando la commessura è solo modicamente ristretta, ma in caso di sindattilie più complesse del I spazio interdigitale è indicato un lembo di rotazione dorsale. Talora può essere necessaria un'osteotomia di rotazione metacarpale per permettere la funzione di pinza termino-terminale.

Se si rende necessaria la separazione di tutte le dita, questa viene iniziata dallo spazio tra pollice e indice e da quello tra medio e anulare; in secondo tempo, circa sei mesi dopo, si procede alla separazione dell'indice dal medio e dell'anulare dal mignolo.

Se le dita sindattiliche sono quelle lunghe (con pollice non interessato), si liberano il 2 ed il 4 spazio, lasciando per ultimo il terzo spazio (Fig. 4).

Si ribadisce che, qualora esista l'interessamento di multiple dita, si esegue l'intervento in due tempi, in quanto deve essere evitata la separazione simultanea di tre dita adiacenti; tra i due interventi ricostruttivi si lascia trascorrere un periodo di circa 6 mesi, per permettere al tessuto cicatriziale del precedente intervento di rivascularizzarsi.



**Figura 4.**

I genitori devono essere anche informati che si potrebbe rendere necessario un ulteriore intervento di separazione della commissura durante la crescita (es. intorno al periodo puberale) perché l'accrescimento somatico può determinare la distalizzazione della commissura creata chirurgicamente che non può ricreare quei naturali sistemi di fissazione della cute alle strutture scheletriche.

Con questi accorgimenti, anche se la mano sarà più piccola o presenterà una certa rigidità, avrà acquisito comunque un notevole valore funzionale, che sarà bene accetto ai genitori ma è fondamentale per il bambino stesso.

### **Bibliografia**

- <sup>1</sup> Poland A. *Deficiency of pectoral muscles*. *Guy's Hosp Rep* 1841;6:191-3.
- <sup>2</sup> Baban A, Torre M, Bianca S, et al. *Poland syndrome with bilateral features: case description with review of the literature*. *Am J Med Genet A* 2009;149A:1597-602.
- <sup>3</sup> Baban A, Torre M, Costanzo S, et al. *Familial Poland anomaly revisited*. *Am J Med Genet A* 2012;158A:140-9.
- <sup>4</sup> Bavinck JN, Weaver DD. *Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil and Mobius anomalies*. *Am J Med Genet* 1986;23:903-18.
- <sup>5</sup> Catena N, Divizia MT, Calevo MG, et al. *Hand and upper limb anomalies in Poland syndrome: a new proposal of classification*. *J Pediatr Orthop* 2012;32:727-31.
- <sup>6</sup> Catena N, Senes FM, Becchetti F, et al. *La scoliosi: inquadramento, diagnosi e terapia*. *Il medico pediatra* 2013;1:32-7.
- <sup>7</sup> Foucher G, Medina J, Navarro R, et al. *Value of a new first web space reconstruction in congenital hand deformities. A study of 54 patients*. *Chir Main* 2000;19:152-60.