

## CASO CLÍNICO

# Cáncer de mama asociado a síndrome de Poland

Carlos Malatay Gonzalez<sup>a</sup>, Cinthya Apolo Carrión<sup>b,c</sup> y Xavier Wong-Achi<sup>b,c,\*</sup>



<sup>a</sup> Servicio de Mastología, Instituto Oncológico Nacional Dr. Juan Tanca Marengo ION-SOLCA, Guayaquil, Ecuador

<sup>b</sup> Instituto Oncológico Nacional Dr. Juan Tanca Marengo ION-SOLCA, Guayaquil, Ecuador

<sup>c</sup> Universidad Espíritu Santo, Samborondón, Ecuador

Recibido el 19 de agosto de 2020; aceptado el 16 de septiembre de 2020

Disponible en Internet el 23 de octubre de 2020

### PALABRAS CLAVE

Cáncer de mama;  
Anomalía congénita;  
Síndrome de Poland

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de Poland es una malformación congénita rara. Su incidencia varía de hasta un caso por cada 100.000 nacidos vivos. La etiología no está clara y se identifican varios factores relacionados con su etiopatogenia. Informes previos han demostrado la asociación con tumores malignos, como cáncer de pulmón, tumor de Wilms, leiomiomas, leucemia, linfoma y cáncer de mama.

**Caso clínico:** Paciente femenina de 56 años, de raza mestiza, con cuadro de un año de evolución caracterizado por tumoración de crecimiento progresivo en la mama izquierda. Al examen físico resaltaba una malformación anatómica del hemitórax y miembro superior izquierdo. El ultrasonido evidenció lesión nodular sólida hipocóica e irregular (BIRADS IV), además de agenesia uterina y renal derecha. Se realizó mastectomía total izquierda con biopsia del ganglio centinela, cuya captación se presenció en la prolongación axilar contralateral. El reporte histopatológico reveló carcinoma ductal infiltrante grado histológico 2, ganglio centinela derecho positivo para carcinoma y ganglios axilares izquierdos sin metástasis.

**Conclusión:** Los hallazgos clínicos se corresponden con los reportados para este síndrome; destaca el hallazgo de malignidad en la axila contralateral, lo cual plantea una duda diagnóstica y terapéutica. Todos los pacientes con síndrome de Poland deben ser cribados cuidadosamente para la detección temprana del cáncer.

© 2020 SESPM. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [xawong@uees.edu.ec](mailto:xawong@uees.edu.ec) (X. Wong-Achi).

**KEYWORDS**

Breast cancer;  
Congenital anomaly;  
Poland syndrome

**Breast cancer associated with Poland syndrome****Abstract**

*Introduction:* Poland syndrome is a rare congenital malformation. Its incidence ranges from 1 case per 100,000 live births. The aetiology is unclear, and several factors related to its etiopathogenesis have been identified. Previous reports have shown an association with malignant tumours such as lung cancer, Wilms tumour, leiomyosarcoma, leukaemia, lymphoma, and breast cancer.

*Case report:* A 56-year-old mixed-race woman presented with a 1-year history of a progressively growing tumour in the left breast. Physical examination revealed an anatomical malformation of the left hemithorax and upper limb. Ultrasound showed a solid, nodular, hypoechoic and irregular lesion (BIRADS IV), as well as uterine and right renal agenesis. We decided to perform total left mastectomy and sentinel lymph node biopsy, which showed uptake in the contralateral axillary tail. The histopathology report revealed infiltrating ductal carcinoma, right sentinel lymph node positive for carcinoma, and left axillary lymph nodes without metastasis.

*Conclusion:* The clinical findings correspond to those reported for this syndrome; a notable finding was the malignant tumour in the contralateral axilla, which raised a diagnostic and therapeutic dilemma. All patients with Poland syndrome should be carefully screened for early cancer detection.

© 2020 SESPM. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

**Introducción**

El síndrome de Poland es una deformidad congénita poco frecuente de la pared torácica que se caracteriza por un defecto del pectoral mayor asociado con anomalías de la extremidad superior ipsilateral<sup>1</sup>. Aunque la descripción inicial realizada por Alfred Poland en 1841 se limitó a la ausencia de los músculos de la pared torácica y sindactilia ipsilateral, en la actualidad se reconocen una constelación de hallazgos en el hemitórax afectado, la extremidad superior ipsilateral y manifestaciones variables. El síndrome de Poland atrae un interés considerable, con varios artículos dedicados a la descripción de hallazgos asociados y datos patológicos. Ha sido asociado con neoplasias malignas, como leucemia, linfoma y cáncer de mama<sup>2</sup>. El objetivo del presente artículo es presentar una revisión de la literatura sobre el desarrollo de cáncer de mama en pacientes con síndrome de Poland, su epidemiología, características clínico-patológicas y tratamiento.

**Caso clínico**

Paciente femenina de 56 años, de raza mestiza, nulípara, con antecedentes personales de hipotiroidismo y depresión mayor, antecedentes familiares maternos de cáncer cervicouterino. Consultó al servicio por presentar una masa de crecimiento progresivo en la mama izquierda de un año de evolución. Al examen físico se evidenció el tórax asimétrico con hipoplasia de musculatura pectoral e hipomastia izquierda, con una masa pétreo, poco móvil e irregular, de aproximadamente 4 × 3 cm que abarcaba ambos cuadrantes superiores; ausencia de vello axilar izquierdo y no adenopatías palpables. Llamaba la atención en el miembro superior



**Figura 1** Defecto anatómico del miembro superior y hemitórax izquierdo, resultado posquirúrgico día 62.

ipsilateral ectromelia y adactilia, referidas desde el nacimiento (fig. 1).

El ultrasonido evidenció lesión nodular sólida hipoeoica e irregular, de 2 × 1,9 cm con edema perilesional, BIRADS IV. Se realizó una biopsia de la lesión mamaria por punción con aguja gruesa (Truc-cut), con informe patológico de carcinoma ductal infiltrante grado histológico 1, receptores de estrógeno (100%), progesterona (10%) y HER2/neu positivos, Ki-67: 80%. Exámenes de complementarios reportaban disminución volumétrica de pulmón derecho con elevación del hemidiafragma, agenesis uterina y renal derecha, ovarios atroficos (fig. 2). Marcadores tumorales antígeno carcinoembrionario (CEA) y CA 15-3 con valores dentro del rango.

Se decidió realizar mastectomía total izquierda más biopsia del ganglio centinela, previo marcaje con radiofármaco Tc-99m, llamando la atención que la captación centinela se presentaba en la prolongación axilar derecha contralateral al tumor. Durante el transoperatorio se presencié la ausencia del músculo pectoral mayor con hipoplasia



**Figura 2** Ultrasonido abdominopélvico que muestra ausencia total de riñón derecho y útero.

del pectoral menor izquierdos y distorsión de la anatomía axilar; posteriormente a la mastectomía se realizó la detección del ganglio centinela, con resultado positivo para malignidad; con estos hallazgos se resolvió completar linfadenectomía axilar bilateral de niveles ganglionares I y II. El reporte histopatológico definitivo reveló: carcinoma ductal infiltrante grado histológico 2. Tumor de 6,3 cm, no infiltración linfovascular ni perineural, con márgenes libres. Ganglio centinela derecho positivo para carcinoma metastásico. Ganglios axilares derechos niveles I y II: 3 de 20 ganglios con metástasis; ganglios axilares izquierdos sin presencia de metástasis (0/10). Estadio patológico por clasificación AJCC8: pT3N0M1, estadio IV. Actualmente la paciente se encuentra en seguimiento, completando esquema de adyuvancia sin evidencia de recidiva tumoral. El presente caso describe a una paciente con cáncer de mama en quien se encontraron además características fenotípicas compatibles con síndrome de Poland.

## Discusión

El síndrome de Poland es una malformación congénita rara. La descripción original de Alfred Poland publicada en 1841 reportaba a un paciente con ausencia de los músculos pectorales mayor y menor, y malformaciones de la extremidad superior ipsilateral<sup>3</sup>. Su incidencia varía entre grupos: hombres vs. mujeres, casos espontáneos vs. familiares, y se ha descrito una tasa que va de un caso por cada 7.000 a 100.000 nacidos vivos<sup>2</sup>.

La etiología de este síndrome no está clara; estudios previos mencionan varios factores que podrían participar en su etiopatogenia. La teoría predominante es la alteración en el suministro de sangre hacia el embrión; al final de la sexta semana de desarrollo embrionario, si se interrumpe el suministro de sangre a las arterias subclavias y/o vertebrales, se producirá un desarrollo defectuoso de las mismas y/o de sus ramas, lo que provocará hipoplasia de las estructuras que irrigan, como son el músculo pectoral mayor y miembro superior<sup>4</sup>. Otras posibles causas incluyen la migración anormal del mesodermo fetal y la lesión intrauterina. Un estudio epidemiológico encontró que el tabaquismo materno durante el embarazo aumentó el riesgo de desarrollar esta anomalía<sup>5</sup>. Es considerado un síndrome diverso, y rara vez un individuo manifiesta todas sus características. El lado derecho se ve más afectado que el izquierdo y es más común en hombres que en mujeres (3:1), siendo la afectación bilateral posible pero rara (1%)<sup>6</sup>. La característica principal

del síndrome de Poland es la agenesia completa o parcial del músculo pectoral mayor, que se manifiesta como asimetría de la pared torácica, y por lo general el músculo pectoral menor también está ausente. Las anomalías en el brazo ipsilateral están presentes en el 56% de los pacientes, incluyendo braquidactilia, sindactilia o una combinación de ambas. Se observa con frecuencia aplasia o hipoplasia de las falanges de la mano<sup>7</sup>. Raramente se observan hipoplasia o ausencia de la mano y focomelia. En las mujeres, el complejo areola-pezones puede estar ausente o hipoplásico, y puede haber amastia. Shamberger et al. evaluaron a 75 pacientes con síndrome de Poland y encontraron que el 100% presentaba ausencia o hipoplasia del pectoral mayor, el 67% con anomalías en las manos y el 49% con atelia y/o amastia<sup>8</sup>. Los defectos en el tórax pueden incluir la ausencia de la parte anterior de las costillas, hipoplasia del cartílago costal, pectus carinatum contralateral o pectus excavatum. La dextrocardia ocurre en el 10% de los casos, asociada con agenesia de costillas izquierdas. Entre un 30 y 79% de los pacientes pueden presentar hipoplasia renal y uterina, entre otras malformaciones<sup>7</sup>.

A menudo se ha descrito la asociación entre defectos congénitos y desarrollo de neoplasias<sup>4,9</sup>. Informes previos han demostrado que el síndrome de Poland puede asociarse con algunos tumores malignos, como cáncer de pulmón, tumor de Wilms, leiomiomas, leucemia, neuroblastoma, linfoma y cáncer de mama<sup>2,6,10</sup>. La presencia de malformaciones congénitas y tumor maligno en nuestra paciente respalda estas observaciones. Sin embargo, para evidenciar el mecanismo de relación entre estas enfermedades se requiere una mayor acumulación de datos.

La edad de presentación varía entre los 33 y 74 años, de acuerdo con datos reportados por Huang et al.<sup>10</sup>, mientras que Zhang et al. realizaron un análisis de 12 casos de pacientes con síndrome de Poland que desarrollaron cáncer de mama<sup>6</sup> y pudieron concluir que: (1) a pesar de que la mayor prevalencia se da en el género masculino, todos los casos que desarrollaron cáncer de mama se presentaron en mujeres; (2) la mayoría de los tumores aparecieron en la mama hipoplásica; sin embargo, la mama contralateral también podría estar involucrada; (3) el tipo histológico fue el carcinoma ductal invasivo y carcinoma ductal in situ; (4) la metástasis a ganglios linfáticos era frecuente, y (5) la expresión de receptores de estrógeno y/o progesterona en la mayoría de los casos fue positiva.

Los hallazgos clínicos de nuestra paciente se corresponden con los reportados para este síndrome; cabe destacar el hallazgo de malignidad en la axila contralateral, para lo cual

deben considerarse varios aspectos ya que plantea una duda diagnóstica. La detección de células neoplásicas en ganglios centinelas contralaterales se ha considerado clásicamente como una diseminación a distancia de la enfermedad, es decir, M1-estadio IV. Se han aceptado varias explicaciones, como la presencia de un tumor sincrónico oculto en la mama contralateral (incidencia del 0,3 al 1%), o la diseminación retrógrada por bloqueo de las cadenas linfáticas eferentes de la mama afectada<sup>11</sup>, es decir, diseminación no distante sino locoregional, lo que ofrece mejor pronóstico y posibilidad de tratamiento curativo. Así mismo, es bien conocida la variabilidad de la ramificación linfática (congénitas, aberrantes o por modificación posterior a cirugía de mama o tórax), como es el caso de la paciente presentada, por lo que esta diseminación contralateral podría corresponder a la migración linfática directa desde el tumor primario<sup>12</sup>. Solo mediante la linfogammagrafía se podría obtener el mapa linfático específico de cada paciente, independientemente de su variabilidad individual o antecedentes quirúrgicos, y esto es muy importante para la estadificación, pronóstico y tratamiento.

En conclusión, la asociación entre el síndrome de Poland y el desarrollo de neoplasias se sustenta en numerosos estudios; si bien es importante especular sobre una posible relación etiológica, no se ha establecido una asociación definitiva en este momento. Para determinar el mecanismo de la relación entre estas enfermedades, se requieren de más estudios. Por lo expuesto, los pacientes diagnosticados con este síndrome deberían ser cribados de manera oportuna para la detección temprana del cáncer, mediante la ultrasonografía bilateral, mamografía o imágenes por resonancia magnética. En la actualidad el tratamiento y pronóstico son extrapolados de los protocolos para pacientes sin esta malformación. Es relevante considerar para el diagnóstico y el tratamiento que aunque la mayoría de los tumores se presentan en el seno hipoplásico, también puede estar involucrado el seno contralateral normal y que la metástasis a ganglios linfáticos es frecuente. Es esencial que tanto el médico como el paciente comprendan que la hipoplasia no exime al tejido mamario de procesos patológicos encontrados en pacientes con desarrollo normal, debiendo incluirlo en el examen de la mama. A su vez, en los pacientes diagnosticados con síndrome de Poland se deberían descartar otras malformaciones genitourinarias, cardíacas y hepatobiliares.

## Financiación

Este trabajo no ha recibido ningún tipo de financiación.

## Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y han obtenido los permisos correspondientes.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Fukushima T, Otake T, Yashima R, Nihei M, Takeuchi S, Kimijima I, et al. Breast cancer in two patients with Poland's Syndrome. *Breast Cancer*. 1999;6:127–30, <http://dx.doi.org/10.1007/BF02966919>.
2. Tamiolakis D, Venizelos D, Antoniou C, Tsiminikakis N, Alifieris E, Papadopoulos N. Breast cancer development in a female with Poland's syndrome. *Eur J Pediatr*. 2004;27:569–71, <http://dx.doi.org/10.1159/000081341>.
3. Okamoto H, Miura K, Yamane T, Fujii H, Matsumoto Y. Invasive ductal carcinoma of the breast associated with Poland's syndrome: Report of a case. *Surg Today*. 2002;32:257–60, <http://dx.doi.org/10.1007/s005950200030>.
4. Bouvet J, Leveque D, Bernetieres F, Gros J. Vascular origin of Poland's syndrome? *Eur J Pediatr*. 1978;128:17–26, <http://dx.doi.org/10.1007/BF00496922>.
5. Katz S, Hazen A, Colen S, Roses D. Poland's syndrome and carcinoma of the breast: A case report. *Breast J*. 2001;7:56–9, <http://dx.doi.org/10.1046/j.1524-4741.2001.007001056.x>.
6. Zhang F, Qi X, Xu Y, Zhou Y, Zhang Y, Fan L, et al. Breast cancer and Poland's syndrome: A case report and literature review. *Breast J*. 2011;17:196–200, <http://dx.doi.org/10.1111/j.1524-4741.2010.01042.x>.
7. Genetic and rare diseases information center. Poland syndrome; 2016 [consultado 2 Ago 2020]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7412/poland-syndrome>
8. Shamberger R, Welch K, Upton J3rd. Surgical treatment of thoracic deformity in Poland's syndrome. *J Pediatr Surg*. 1989;24:760–6, [http://dx.doi.org/10.1016/s0022-3468\(89\)80532-9](http://dx.doi.org/10.1016/s0022-3468(89)80532-9).
9. Norwood MS, Lupo PJ, Chow EJ, Scheurer ME, Plon SE, Danysh HE, et al. Childhood cancer risk in those with chromosomal and non-chromosomal congenital anomalies in Washington State: 1984-2013. *PLoS One*. 2017;12:e0179006, <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0179006>.
10. Huang Y, Pang H, Jin S, Han X, Liu X, Yang L, et al. Clinical characteristics of Poland's syndrome associated with breast cancer: Two case reports and a literature review. *J Cancer Res Ther*. 2018;14:1665–9, [http://dx.doi.org/10.4103/jcrt.JCRT\\_814\\_17](http://dx.doi.org/10.4103/jcrt.JCRT_814_17).
11. Valhondo-Rama R, Wakkie-Corieh C, Rodríguez E, Pérez-Castejón M, Brenes J, Herrera de la Muela M, et al. Contralateral axillary sentinel lymph node drainage in breast cancer: Controversies and management according to the literature. A case report. *Rev Esp Med Nucl Imagen Mol*. 2019;38:316–9, <http://dx.doi.org/10.1016/j.remnm.2018.11.003>.
12. Lizarraga I, Scott-Conner C, Muzahir S, Weigel R, Graham M, Sugg S. Management of contralateral axillary sentinel lymph nodes detected on lymphoscintigraphy for breast cancer. *Ann Surg Oncol*. 2013;20:3317–22, <http://dx.doi.org/10.1245/s10434-013-3151-y>.