

- Network (Red de Desarrollo Humano), The World Bank (Banco Mundial), Universidad de Whashington. La carga mundial de morbilidad: generar evidencia, orientar políticas. Edición regional para América Latina y el Caribe. Seattle, WA: Institute for Health Metrics and Evaluation (IHME); 2013: 74 pp [consultado 18 Feb 2022]. Disponible en: https://www.healthdata.org/sites/default/files/files/policy_report/2013/WB_LatinAmericaCaribbean/IHME_GBD_WorldBank_LatinAmericaCaribbean_FullReport_SPANISH.pdf.
5. Lim SS, Vos T, Flaxman AD, Danaei G, Shibuya K, Adair-Rohani H, et al. A comparative risk assessment of burden of disease and injury attributable to 67 risk factors and risk factor clusters in 21 regions, 1990-2010: A systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2010. *Lancet*. 2012;380:2224-60 [consultado 8 Jul 2021]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23245609/>.
 6. Weiser TG, Regenbogen SE, Thompson KD, Haynes AB, Lipsitz SR, Berry WR, et al. An estimation of the global volume of surgery: A modelling strategy based on available data. *Lancet*. 2008;372:139-44 [consultado 8 Jul 2021]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18582931/>.
 7. Grimes CE, Bowman KG, Dodgion CM, Lavy CBD. Systematic review of barriers to surgical care in low-income and middle-income countries. *World J Surg*. 2011;35:941-50 [consultado 8 Jul 2021]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21360305/>.
 8. Knowlton LM, Banguti P, Chackungal S, Chanthasiri T, Chao TE, Dahn B, et al. A geospatial evaluation of timely access to surgical care in seven countries. *Bull World Health Organ*. 2017;95:437-44 [consultado 8 Jul 2021]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28603310/>.
 9. Grimes CE, Law R, Dare A, Day N, Reshamwalla S, Murowa M, et al. Cost-effectiveness of two government district hospitals in Sub-Saharan Africa. *World J Surg*. 2017;41:2187-92 [consultado 8 Jul 2021]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28349322/>.
 10. Alkire BC, Shrimpe MG, Dare AJ, Vincent JR, Meara JG. Global economic consequences of selected surgical diseases: A modelling study. *Lancet Glob Health*. 2015;3 Suppl 2:S21-7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25926317/>.
- Ainhoa Aixa Maestu Fonseca^a, Marc Vallve-Bernal^b, Itziar Larrañaga Blanc^c, Fernando Turégano Fuentes^d y Juan Carlos Puyana^e*
- ^aHospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España
^bHospital Universitari Joan XXIII, Tarragona, España
^cHospital Mútua Terrassa, Terrassa, Barcelona, España
^dHospital Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España
^ePresbyterian Hospital, Pittsburgh, Pennsylvania, Estados Unidos
- *Autor para correspondencia.
 Correo electrónico: ainhoa.maestu@gmail.com
 (A.A. Maestu Fonseca).
 ◇ Todos los autores son miembros del Grupo de Colaboración Humanitaria (GCH) de la Asociación Española de Cirujanos (AEC).
- <https://doi.org/10.1016/j.ciresp.2022.02.016>
 0009-739X/
 © 2022 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Síndrome de Poland y cáncer de mama

Breast cancer and Poland's syndrome



El síndrome de Poland (SP) es una alteración musculoesquelética congénita muy poco frecuente, caracterizada por una hipoplasia o ausencia de músculo pectoral mayor, pudiendo asociar hipoplasia mamaria, amastia, deformidades en la pared torácica y alteraciones del miembro superior ipsilateral. En estos pacientes se ha descrito una mayor incidencia de ciertos tumores malignos, entre los que se encuentra el carcinoma ductal infiltrante (CDI) de mama. Se presentan 2 casos de SP asociados a carcinoma de mama intervenidos en nuestro servicio, describiendo sus características y evolución oncológica.

Caso 1: Mujer de 39 años con SP derecho (hipoplasia mamaria, ausencia de pectoral, acortamiento del brazo ipsilateral y malformaciones en los dedos de la mano), y con antecedentes de una mamoplastia contralateral de simetrización. Comienza con un nódulo de 20 mm en cuadrante superior externo de mama derecha, sin adenopatías patológicas. En la mamografía se objetivó un nódulo de 2 cm espiculado, BIRADS 5. La biopsia con aguja gruesa indicó CDI. Fue intervenida, realizándose tumorectomía y biopsia de

ganglio centinela (BGC) con resultado anatomopatológico definitivo de CDI grado III, con receptores hormonales (RH) positivos y ampliación de Her2 positivo, estadio T1N0M0. Tras la cirugía evolucionó de forma favorable, siendo alta a las 24 h de la intervención. Recibió 6 ciclos de fluorouracilo, epirrubicina y ciclofosfamida (FEC) asociado a trastuzumab durante un año. Además de radioterapia (50 Gy + boost 10 Gy) y hormonoterapia con tamoxifeno durante 5 años. No presentó recidiva con un seguimiento de 10 años.

Caso 2: Paciente mujer de 48 años, con antecedente de SP derecho por hipoplasia mamaria. Es valorada por dolor y molestias locales en la mama derecha. A la exploración física presenta induración y retracción del pezón, sin palpase nódulos ni adenopatías. En la mamografía se identifican pequeñas calcificaciones puntiformes retroareolares sin otras alteraciones por lo que se realiza biopsia cutánea del pezón. El resultado es positivo para CDI estadio T4bN0M0. Recibió neoadyuvancia con 4 ciclos de doxorubicina y ciclofosfamida seguidos de 12 ciclos de paclitaxel con posterior mastectomía ahorradora de piel, BGC y reconstrucción inmediata con

Tabla 1 – Casos de síndrome de Poland y cáncer de mama descritos en la literatura

#	Autor	Edad	Lado	Mama afecta	Histología	Receptores hormonales	Estadio	Cirugía	Tratamiento hormonal	QT	RT
1	Fukushima et al., 1999	57	Derecho	Ipsilateral	CDI	E+ P+ Her2 N/R	IIA T1N1M0	Mastectomía + VA	–	–	–
2	Fukushima et al., 1999	53	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E– P– Her2 N/R	IIA T2N0M0	Tumorectomía + VA	–	–	–
3	Havlik et al., 1999	33	Derecho	Ipsilateral	CDI + CLI	E+ P– Her2 N/R	IIA T2N0M0	Mastectomía + VA	–	–	–
4	Katz et al., 2001	42	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E– P+ Her2–	IA T1N0M0	Mastectomía + VA	–	+	–
5	Okamo et al., 2002	59	Derecho	Contralateral	CDI	E+ P+ Her2 N/R	IIA T1N1bM0	Tumorectomía + VA	–	+	–
6	Khandelwal et al., 2004	71	Derecho	Ipsilateral	CDI + CDIS	E+ P– Her2–	IA T1N0M0	Mastectomía + VA	–	–	–
7	Wong et al., 2004	51	Izquierdo	Ipsilateral	CDIS	E N/R P N/R Her2 N/R	0 TisN0M0	Mastectomía	–	–	–
8	Tamiolakis et al., 2004	53	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E– P+ Her2–	IA T1N0M0	Mastectomía + VA	–	+	–
9	Salhab et al., 2005	52	Izquierdo	Ipsilateral	CDI + CDIS	E N/R P N/R Her2 N/R	IA T1N0M0	Tumorectomía + BGC	–	–	–
10	Wang et al., 2008	46	Derecho	Ipsilateral	CDI	E+ P+ Her2–	IIB T2N1M0	Mastectomía + VA	–	+	+
11	Ji et al., 2008	58	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E N/R P N/R Her2 N/R	IIA T2N0M0	Mastectomía + VA	–	–	–
12	Caussa et al., 2009	43	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E+ P N/R Her2–	IIIA T3N1M0	Mastectomía + VA	+	+	+
13	Yesilkaya et al., 2011	39	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E– P+ Her2+	IIA T2N0M0	Mastectomía + VA	+	+	–
14	Zhang et al., 2011	43	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E+ P+ Her2+	IIIC T1N3M0	Mastectomía + VA	–	+	–
15	DeFacio et al., 2017	62	Derecho	Contralateral	CDI	E– P– Her2+	IIA T2N0M0	Mastectomía bilateral + BGC	–	+	–

#	Autor	Edad	Lado	Mama afecta	Histología	Receptores hormonales	Estadio	Cirugía	Tratamiento hormonal	QT	RT
16	DeFacio et al., 2018	69	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E+ P– Her2–	IA T1bN0M0	Tumorectomía + BGC	–	–	+
17	DeFacio et al., 2018	37	Derecho	Bilateral	D: CDIS I: CDI	E D+ I– P D– I– Her2 D+ I+	D: IA T1bN0M0 I: IA T1cN0M0	Mastectomía + VA bilateral	–	–	–
18	Huang et al., 2018	74	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E+ P+ Her2–	IIB T3N0M0	Mastectomía + VA	+	–	–
19	Huang et al., 2018	60	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E– P– Her2+	IIIB T4N1M0	Mastectomía + VA	–	–	–
20	Malatay Gonzalez et al., 2020	56	Izquierdo	Ipsilateral	CDI	E+ P+ Her2+	IV T3N0M1	Mastectomía + VA	+	+	+
21	Caso 1, 2007	39	Derecho	Ipsilateral	CDI	E+ P+ Her2+	IA T1cN0M0	Tumorectomía + BGC	+	+	+
22	Caso 2, 2018	48	Derecho	Ipsilateral	CDI	E+ P+ Her2–	IIIB T4bN0M0	Mastectomía + BGC	+	+	–

BGC: biopsia de ganglio centinela; CDI: carcinoma ductal infiltrante; CDIS: carcinoma ductal *in situ*; CLI: carcinoma lobulillar infiltrante; D: mama derecha; E: receptores de estrógenos; I: mama izquierda; N/R: no lo refiere; P: receptores de progesterona; QT: quimioterapia; RT: radioterapia; VA: vaciamiento axilar.

BGC: biopsia de ganglio centinela; CDI: carcinoma ductal infiltrante; CDIS: carcinoma ductal *in situ*; CLI: carcinoma lobulillar infiltrante; D: mama derecha; E: receptores de estrógenos; I: mama izquierda; N/R: no lo refiere; P: receptores de progesterona; QT: quimioterapia; RT: radioterapia; VA: vaciamiento axilar.

prótesis directa. La anatomía patológica mostró un CDI grado III de 3 cm con bordes libres, con RH positivos, Ki-67 del 15% y ampliación de Her2 negativa. La BGC fue negativa para metástasis. Presentó una evolución satisfactoria, siendo alta a las 48 h postoperatorias. Posteriormente inició hormonoterapia con exemestano, en tratamiento hasta la fecha y sin evidencia de recidiva tumoral.

Hasta la fecha hay descritos 22 casos de SP asociado a carcinoma de mama (tabla 1). El 59% de los casos descritos se dieron en la mama izquierda, presentando degeneración maligna de la mama hipoplásica en el 86,3% de los casos, estando afecta la mama sana solo en el 9% y tan solo uno de los casos presentó afectación de forma bilateral. La histología fue CDI en el 95% de los casos, con positividad en los receptores de estrógenos y progesterona en el 68 y 53%, respectivamente y ampliación del Her2 en el 54%. Se realizó mastectomía con o sin reconstrucción en la mayoría de los casos (77%). Nuestros casos mostraron un predominio derecho, con afectación de la mama hipoplásica por CDI y expresión de RH. Solo uno de ellos presentó ampliación de Her2 (caso 1).

El SP es una alteración músculo-esquelética congénita con una incidencia estimada de 1:20.000 a 1:32.000 nacimientos¹, presentando predilección en varones². La afectación mamaria puede ir desde una discreta hipoplasia a ausencia completa o amastia³. El 70% de los casos afectan al lado derecho del cuerpo.

Aunque su etiología es desconocida, se cree que el defecto principal se encuentra en el mesodermo a partir del cual se desarrolla la zona pectoral y el miembro superior, por disminución del flujo sanguíneo procedente de la subclavia en dicha región durante el desarrollo embrionario⁴. Estas alteraciones vasculares se han podido demostrar en algunos estudios^{5,6,8}.

El diagnóstico de esta enfermedad es principalmente clínico. En algunos casos los rasgos clínicos no son tan característicos, pudiendo presentar únicamente una asimetría mamaria o leves alteraciones de la pared torácica, por lo que esta enfermedad podría estar infradiagnosticada. En este supuesto, se recomienda realizar pruebas de imagen complementarias como la ecografía de la pared torácica, la tomografía axial computarizada o la resonancia magnética⁵.

El tratamiento quirúrgico del cáncer de mama en estas pacientes no difiere del de la población general⁹, aunque es necesario extremar las precauciones para evitar lesiones torácicas por la posible ausencia de ambos músculos pectorales⁸. Se debe realizar un tratamiento individualizado para la corrección estética de la mama hipoplásica, pudiendo requerir una mamoplastia de simetrización contralateral⁷. Se precisa tener mayor precaución con el uso de radioterapia externa en estas pacientes, ya que conlleva un mayor riesgo de lesiones y complicaciones pulmonares y cardíacas debido a la ausencia de músculo pectoral que proteja los órganos intratorácicos.

Se requieren estudios futuros para poder establecer una relación definitiva entre ambas patologías, aunque podría ser complicado debido a la escasa incidencia de esta enfermedad y a la mayor afectación de varones.

Hasta la fecha hay 22 casos descritos de SP asociado a carcinoma de mama. Aunque no exista una asociación definitiva entre ambos, podría existir un mayor riesgo de

cáncer en estos pacientes. Por ello recomendamos un seguimiento más estrecho y un alto nivel de sospecha ante la aparición de nódulos u otras alteraciones mamarias.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

BIBLIOGRAFÍA

1. Freire-Maia NF, Chautard EA, Opitz JM, Freire-Maia A, Quelce-Salgado A. The Poland syndrome: Clinical and genealogical data, dermatoglyphic analysis, and incidence. *Hum Hered.* 1973;23:97-104.
2. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg.* 2002;74:2218-25.
3. Bland KI, Copeland EM. The Breast: Comprehensive Management of Benign and Malignant Diseases. *Ann Surg.* 1992;215:192.
4. 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.
5. Mentzel HJ, Seidel J, Sauner D, Vogt S, Fitzek C, Zintl F, et al. Radiological aspects of the Poland syndrome and implications for treatment: A case study and review. *Eur J Pediatr.* 2002;161:455-9.
6. Katz SC, Hazen A, Colen SR, Roses DF. Poland's syndrome and carcinoma of the breast: A case report. *Breast J.* 2001;7:56-9.
7. Mojallal A, La Marca S, Shipkov C, Sinna R, Braye F. Poland syndrome and breast tumor: A case report and review of the literature. *Aesthet Surg J.* 2012;32:77-83.
8. DeFazio MV, Dervishaj OA, Bozzuto LM, Pittman TA, Olding MJ, Tousimis EA, et al. Delayed Recurrent and Bilateral Breast Cancer in Patients With Partial Poland's Anomaly: Report of 2 Rare Cases and Review of the Literature. *Clin Breast Cancer.* 2018;18:285-90.
9. Malatay Gonzalez C, Apolo Carrión C, Wong-Achi X. Cáncer de mama asociado a síndrome de Poland. *Rev de Senol y Patol Mamar.* 2021. <http://dx.doi.org/10.1016/j.senol.2020.09.006>.

Cristina de la Cruz Cuadrado*,
Borja Agustín Camacho Fernández-Pacheco,
Ana Alicia Tejera Hernández, Víctor Vega Benítez
y Juan Ramón Hernández Hernández

Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitario Insular Materno-Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: cdelacruzcuadrado@gmail.com
(C. de la Cruz Cuadrado).

<https://doi.org/10.1016/j.ciresp.2022.02.008>
0009-739X/

© 2022 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.