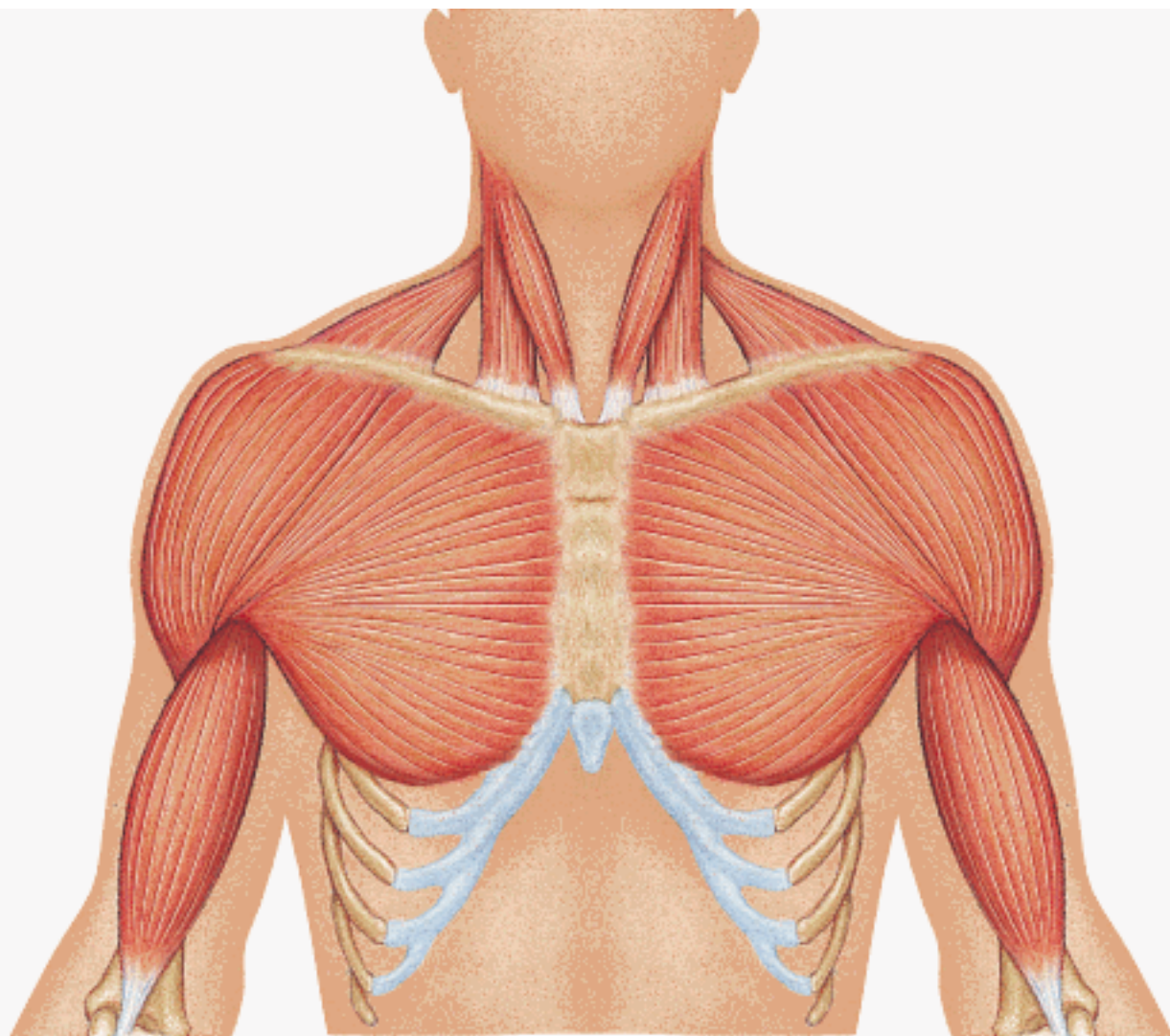


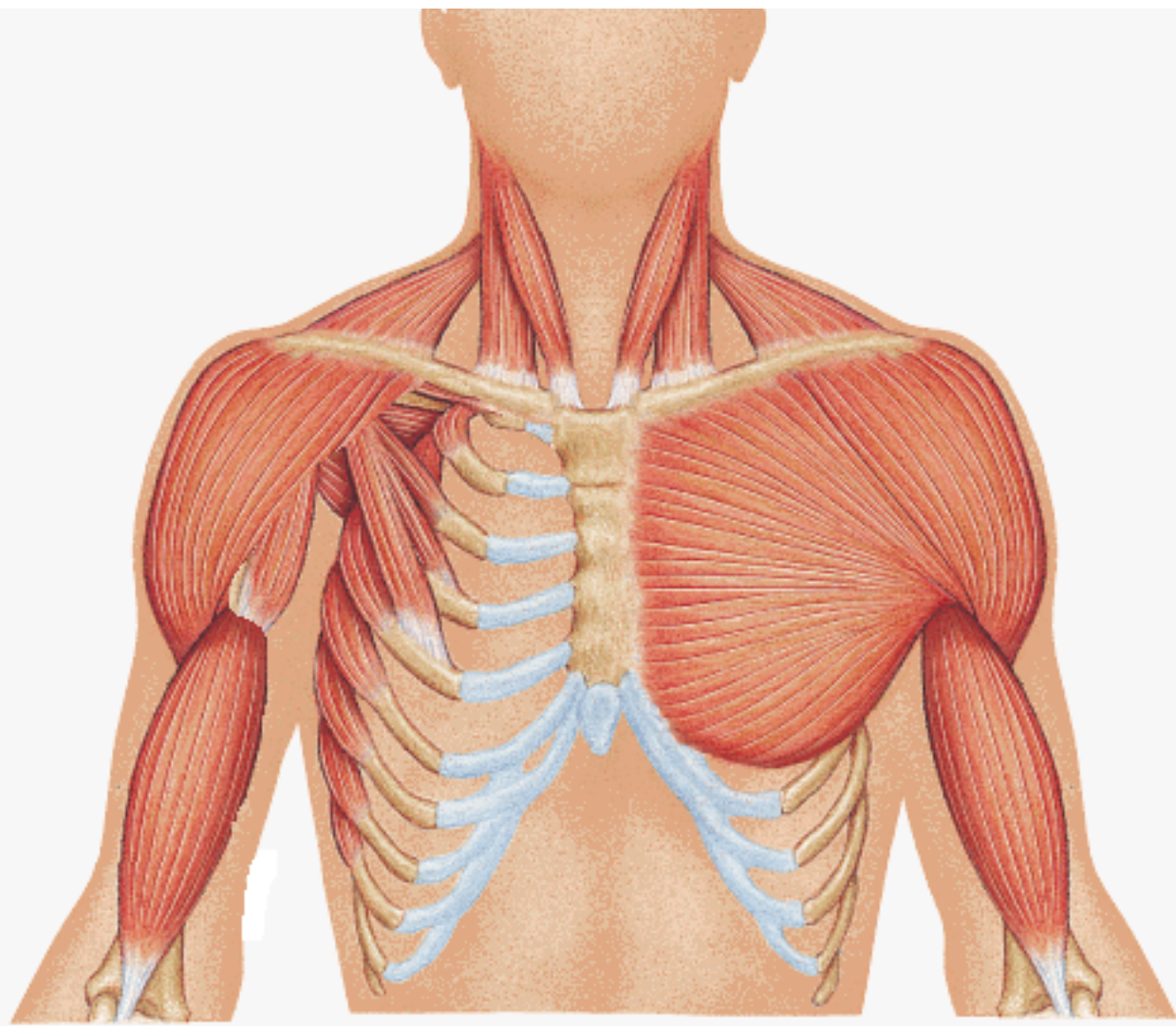


Syndrome de Poland

- 1 naissance sur 30 000 soit 20 naissances par an en France
- Sex ratio 2 H /1 F
- Plus souvent du côté droit, exceptionnellement bilatéral (1%)
- Cause inconnue :
 - Pas de facteur génétique identifié
 - Anomalie lors de la formation des artères sous-clavières durant l'embryogenèse ?
- Ensemble de symptômes comprenant :
 - Agénésie unilatérale, complète ou partielle du muscle grand pectoral
 - Plus ou moins associé à :
 - Agénésie du petit pectoral, plus rarement du dentelé, du trapèze, du grand dorsal
 - hypoplasie ipsilatérales du sein et du mamelon
 - Hypoplasie du tissu pectoral sous-cutané
 - Absence de poils pectoraux et axillaires
 - Hypoplasie du membre supérieur, de la main, syndactylie ou oligodactylie (56 % des patients)
 - Malformations de la paroi thoracique, du diaphragme, de l'intestin, dextrocardie...



**Typical symmetry seen in
pectoralis major muscles**



**Asymmetry seen due to
absent pectoral muscle**









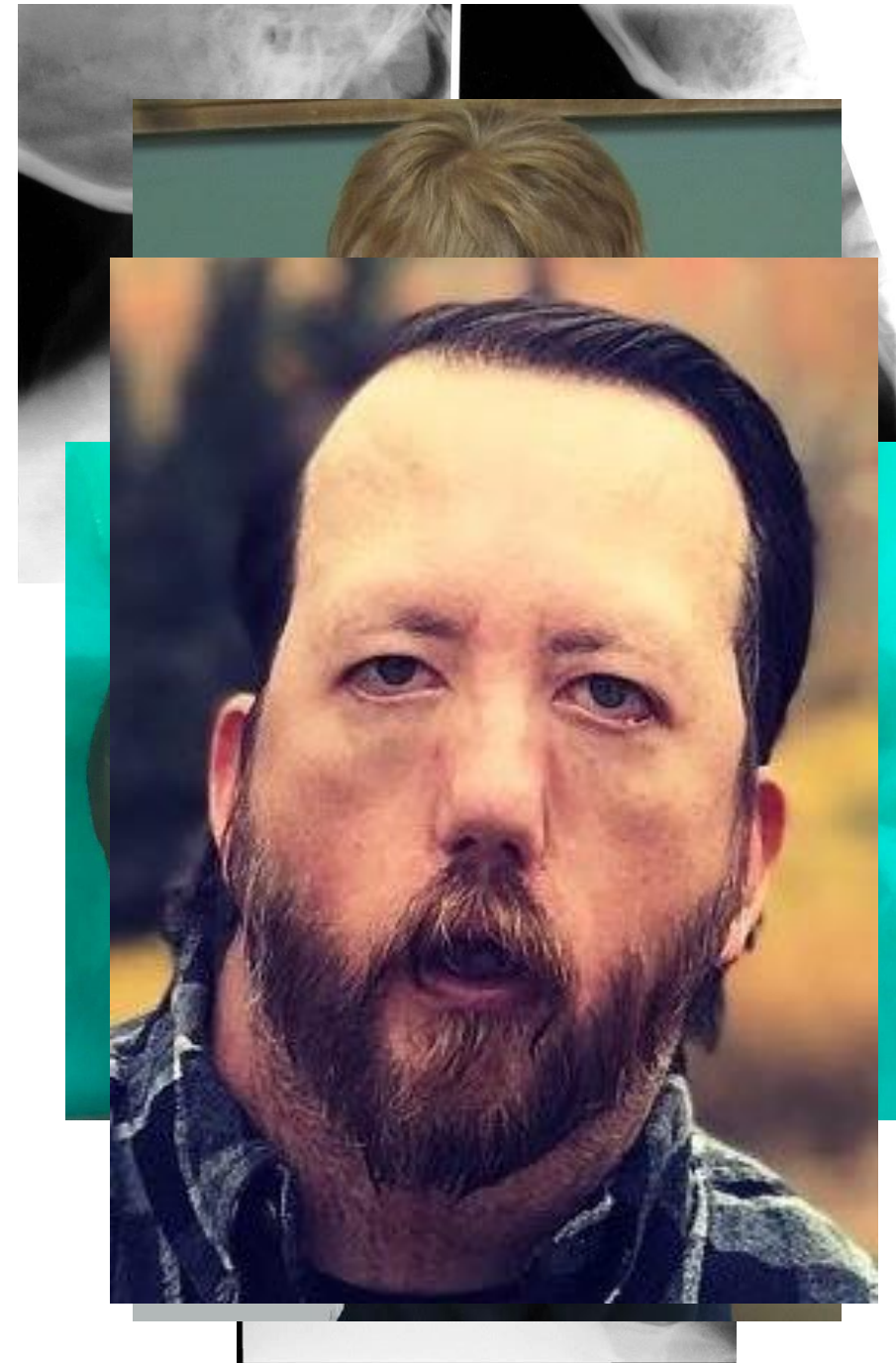


Diagnostic

- Clinique :
 - Agénésie musculaire
 - Longueur du membre sup
 - Examen de la main
- Imagerie :
 - Radiographie du thorax : agénésies costales, dextrocardie
- Diagnostic différentiel : lipoatrophies thoraciques

Syndromes associés :

- Klippel-Feil :
 - défaut de segmentation des somites cervicaux
- Moebius :
 - diplégie faciale
- Pierre-Robin :
 - fente palatine en U, micrognathie et glossoptose
- Déformations de Sprengel :
 - élévation de l'omoplate et de la clavicule
 - $\pm$ déformation du rachis et des vertèbres
- Syndrome de Carey-Fineman-Ziter :
 - micrognathie, Moebius, myopathie et macrocéphalie



Conseil génétique

- Maladie sporadique le plus souvent
- Mais 4% de formes familiales

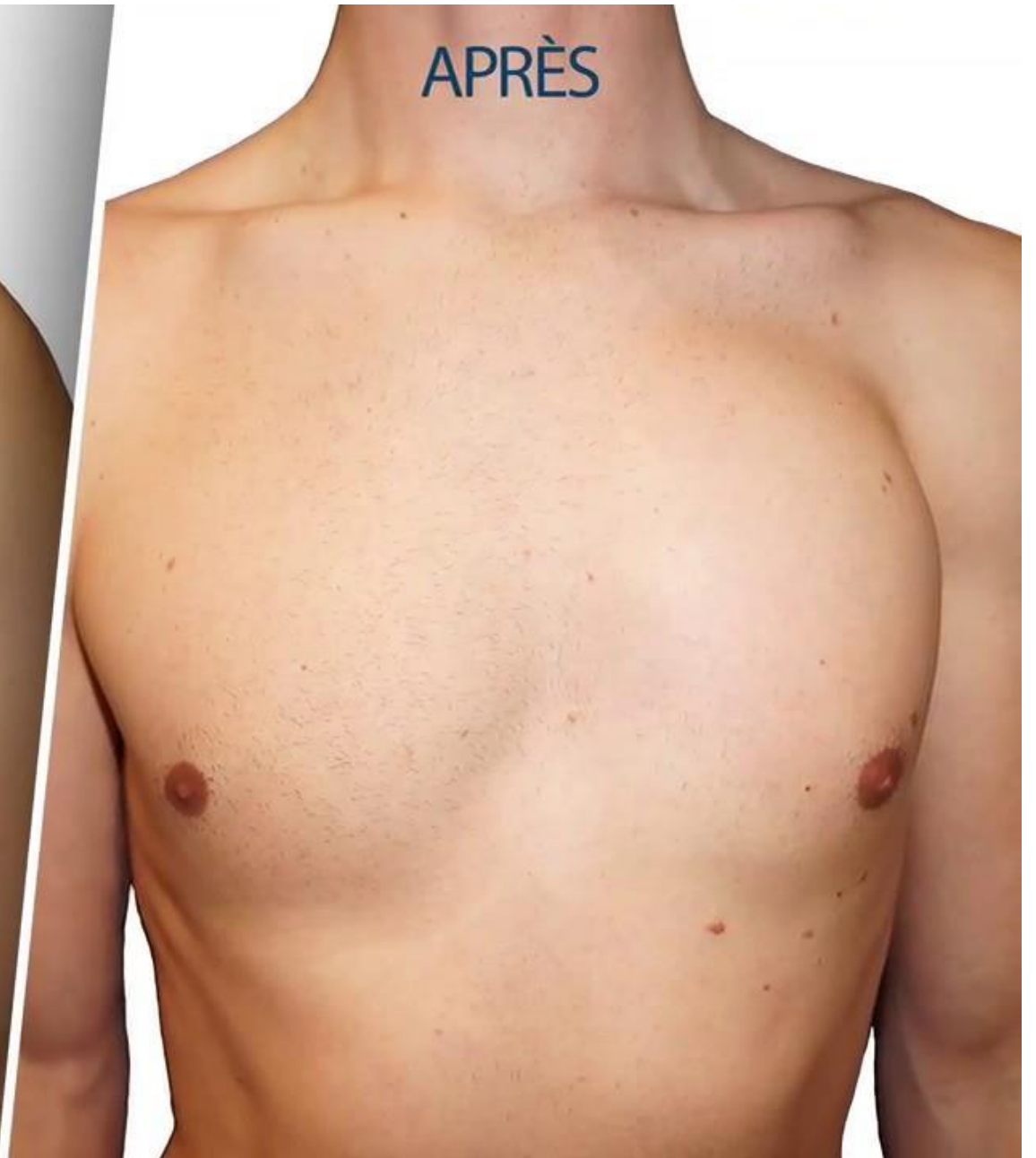
Traitement

- Traitement chirurgical à visée esthétique :
 - Greffe de graisse
 - Transpositions musculaires
 - Reconstruction mammaire et/ou mamelonnaire
- Correction de syndactilie
 - Doit être précoce, entre la première et la deuxième année

AVANT



APRÈS





Quel est le diagnostic ?





Ulnar mammary syndrome ou
Syndrome Cubito-Mammaire

- Anomalies des membres supérieurs
 - Hypoplasie ou absence des doigts
 - Hypoplasie ou Absence de l'ulna
 - Pas d'anomalie des membres inférieurs
- Hypoplasie des glandes mammaires
- Pas de pilosité axillaire
- Visage large, menton proéminent, large pointe nasale et une large base nasale.
- Anomalies génitales : micropénis, cryptorchidie
- Retard pubertaire
- Anomalies dentaires, telles que des canines absentes, hypoplasiques ou ectopiques
- Anomalies cardiaques (communication interventriculaire ou anomalies de conduction)

Mutations du gène *TBX3* (12q24.21).

TBX3 est un membre de la famille de gènes *T-box*.

Ces gènes codent pour des facteurs de transcription qui jouent un rôle important dans le développement embryonnaire et dans la morphogénèse de plusieurs systèmes physiologiques.