



SOCIALSTYRELSEN

Polands syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Polands syndrom

Andre betegnelser: **Polands sekvens**

Beskrivelse **Introduktion**

Polands syndrom (benævnes undertiden også Polands sekvens) er en medfødt underudvikling (hypoplasi) eller manglende dannelse (aplasi) af brystmuskulaturen på den ene side af kroppen. Desuden ses ofte en misdannelse af hånden i samme side.

Symptomer

Symptomerne ved Polands syndrom optræder kun på den ene side af kroppen, som oftest på den højre side. De mest karakteristiske symptomer er fravær eller underudvikling af brystmuskulaturen (både den store og den lille brystmuskel kan være berørt) og misdannelse af hånden. Graden af misdannelse kan variere meget. Således kan nogle børn blive født med sammenvoksede og til tider korte fingre, helt mangle visse fingre eller have misdannelser i underarmen, mens hånd og arm hos andre



SOCIALSTYRELSEN

udvikler sig helt normalt. Ribbensbrusken til de øverste og mellemste ribben, musklerne omkring skuldrene samt brystvorte og kirtel kan også være underudviklet eller mangle helt. Huden og fedtlaget under huden på de berørte områder kan ligeledes være underudviklet. I sjældne tilfælde kan der være problemer med rygsøjlen eller nyrerne.

Det samlede symptombillede varierer meget fra person til person. Da symptomerne hos nogle er milde, opdages nogle tilfælde af Polands syndrom først ved puberteten, hvor forskellen mellem højre og venstre kropshalvdel bliver mere fremtrædende. For piger kan det betyde, at det ene bryst enten kun udvikler sig lidt eller overhovedet ikke. For begge køn gælder det, at udviklingen af hår i armhulene kan udeblive.

Syndromet påvirker normalt ikke den mentale udvikling.

Årsag

Årsagen til Polands syndrom er ukendt. En mulig grund er, at blodtilførslen fra den arterie, der ligger under kravebenet (arteria subclavia) og forsyner området omkring bryst, arme og hænder, midlertidigt er afbrudt eller nedsat i fosterets 6.-7. uge. Dette er netop den periode, hvor ovennævnte områder normalt udvikler sig.

Arvelighed

Polands syndrom er sjældent arvelig, men forekommer som regel sporadisk eller tilfældigt. Der er dog beskrevet enkelte familiære tilfælde med forekomst hos barn og en forælder, og nogle mener, at en dominant arvegang med nedsat penetrans gør sig gældende her. Der er normalt ikke nogen forøget risiko for at få endnu et barn med Polands syndrom, hvis ingen af forældrene har syndromet. Nogle forskere mener, at den arvelige form for Polands syndrom kan skyldes en nedarvet følsomhed over for begivenheder/fænomener, der kan føre til Polands syndrom, som fx den nedsatte blodtilførsel omtalt ovenfor. Personer med den arvelige type skulle altså med andre ord være disponeret for at pådrage sig sygdommen i fosterstadiet.



SOCIALSTYRELSEN

Diagnosticering

Polands syndrom kan i visse tilfælde opdages ved fødslen, i andre tilfælde opdager man det imidlertid først ved puberteten. Diagnosen stilles ved fysisk at undersøge barnet og ved at gennemføre diverse tests. En CT-scanning af brystpartiet kan afsløre, i hvilken udstrækning musklerne er berørt. Desuden kan røntgenbilleder være med til at identificere og karakterisere eventuelle misdannelser i hånd-, arm-, skulder- og brystregionen. MR-scanning kan også indgå.

Behandling

Behandlingen er plastikkirurgisk. Forældre til børn med Polands syndrom vælger ofte at lade deres børn gennemgå håndkirurgiske indgreb, mens de er små. De fleste med syndromet vælger at få foretaget en brystrekonstruktion i teenage- eller voksenårene.

Drenge kan få foretaget en rekonstruktion af brystmuskulaturen allerede i de første teenageår, mens det anbefales at piger venter med indgrebet, til deres bryster er fuldt udviklede.

Hvis der ikke er tilstrækkeligt med væv til indgrebet i den eksisterende brystmuskulatur, kan man erstatte det med væv fra andre muskler i kroppen, som fx fra den brede rygmuskel (latissimus dorsi). Der kan evt. anvendes en 'tissue expander' ('vævsudvider', kendt fra brystbevarende kirurgisk behandling af brystkræft), som løbende kan udvides i takt med at personen vokser/udvikles.

Et tidligt indgreb kan være gavnligt rent følelsesmæssigt, da unge i særlig grad er opmærksomme på fysiologiske forskelle. Hvis indgrebet udføres for tidligt, mens personen stadig er i voksenalderen, kan det resultere i, at asymmetrien mellem venstre og højre kropshalvdel bliver større, end den var i forvejen. En individuel lægefaglig vurdering bør ligge til grund for, hvornår det bedste tidspunkt er.

Piger kan behøve yderligere plastikkirurgiske indgreb. Der kan bl.a. være nødvendigt at indoperere et brystimplantat. Desuden kan brystvorten, om nødvendigt, rekonstrueres ved et operativt indgreb. Pigerne kan have behov for at bære brystprotese indtil eventuel operation.



SOCIALSTYRELSEN

Prognose

Polands syndrom er primært et kosmetisk problem. Selv personer med alvorlige symptomer kan som regel hjælpes med plastikkirurgi til at få en (næsten) normal kropsbygning.

I de alvorlige tilfælde, især dem som omfatter hånd- og arm-deformiteter, kan der være behov for særlig rådgivning i forhold til valg af uddannelse og job.

Nye tilfælde:

Der er ca. 1-2 nye tilfælde årligt i Danmark.

Anslået antal i Danmark:

Ukendt

Kilde:

[Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser](#)

[Madisons Foundation](#)

[National Genome Research Institute](#)

[TRS kompetansesenter for sjældne diagnoser](#)

[Contact A Family](#)

Forfatter

Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin. Teksten er desuden kommenteret af følgende medlemmer af CSH's eksterne ekspertgruppe: Direktør, professor, dr.med. Karen Brøndum-Nielsen, Kennedycentret og professor overlæge dr. med. Flemming Skovby, Rigshospitalets Klinik for Sjældne handicap

Udarbejdet:

Oktober 2009

Andre med samme diagnose?

Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom

Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.

Betydningen af en

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de



SOCIALSTYRELSEN

god udredning

forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicapet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden:

[Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering](#)

Gl. Landevej 7

2600 Glostrup

Tlf.: 4326 0100

[Rigshospitalet \(Klinik for Sjældne Handicap\)](#)

Klinik for Sjældne Handicap

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Mail: genetik@rh.dk

[ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100

8200 Århus N

Tlf.: 7845 1474

Danske og nordiske
links:

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.



SOCIALSTYRELSEN

Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Lægehåndbogen

Lægehåndbogen henvender sig til sundhedspersonale, som kan søge information om; symptomer, tilstande og sygdomme, undersøgelser samt finde information til deres patienter. Nogle tekster er på norsk, men sundhed.dk er i gang med en oversættelse til dansk.

Internationale links:

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet



SOCIALSTYRELSEN

læger og andre med medicinsk indsigt.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.