

## Síndrome de pterigium poplíteo: abordaje desde la cirugía maxilofacial pediátrica

### Popliteal pterygium syndrome: approach from pediatric maxillofacial surgery

Disney Tablada Peralta<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-4614-1883>

Leonardo Ramón Atienza Lois<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-7686-3502>

Ángel Luis Cruz Leyva<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-4620-1791>

Lisbety Fernández Moreira<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0001-9174-0466>

Dogaris Francisca Entenza Moya<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0002-1984-5383>

<sup>1</sup>Hospital Pediátrico Universitario de Cienfuegos “Paquito González Cueto”. Cienfuegos, Cuba.

<sup>2</sup>Clínica Estomatológica de Especialidades de Cienfuegos. Cienfuegos, Cuba.

<sup>3</sup>Clínica Estomatológica "Leonardo Fernández Sánchez" de Cienfuegos. Cienfuegos, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [disneycub81@gmail.com](mailto:disneycub81@gmail.com)

## RESUMEN

**Introducción:** El síndrome de pterigium poplíteo es una enfermedad autosómica dominante poco frecuente que resulta de una mutación en el gen *IRF6* (1q32.2-q32.3).

**Objetivo:** Notificar a la comunidad médica sobre el diagnóstico de una paciente con el síndrome de pterigium poplíteo.

**Presentación del caso:** Se presenta el caso de una niña de 4 meses de edad atendida en el Hospital Pediátrico Universitario de Cienfuegos “Paquito González Cueto”, con solución de continuidad que se extiende desde el labio superior hasta el paladar blando, así como otras alteraciones a nivel genital, con ausencia de labios mayores y menores y una banda fibrótica (pterigium) en el miembro inferior izquierdo que da la impresión de un miembro corto en comparación con el derecho. Desde la especialidad de cirugía maxilofacial pediátrica, tras haber diagnosticado una fisura de labio y paladar bilateral completa, se realizaron los procedimientos protocolizados para este tipo de pacientes, que incluyen correcciones quirúrgicas de las malformaciones bucofaciales.

**Conclusiones:** En esta ocasión, se pudo corroborar que por muy rara que puedan ser algunas entidades, las mismas pueden presentarse, por lo que debemos tenerlas presentes al plantear los diferentes diagnósticos diferenciales, para así, tratarlas adecuadamente.

**Palabras clave:** síndrome de pterigium poplíteo; cirugía maxilofacial pediátrica.

## ABSTRACT

**Introduction:** Popliteal pterygium syndrome is a rare autosomal dominant disease resulting from a mutation in the IRF6 gene (1q32.2-q32.3).

**Objective:** Inform the medical community about the diagnosis of a patient with popliteal pterygium syndrome.

**Case Presentation:** The case of a 4-month-old girl treated at "Paquito González Cueto" University Pediatric Hospital of Cienfuegos is presented, with continuity solution that extends from the upper lip to the soft palate, as well as other alterations at the genital level, with the absence of labia majora and minora and a fibrotic band (pterygium) in the left lower limb that gives the impression of a short limb in comparison with the right. From the specialty of pediatric maxillofacial surgery, after having diagnosed a fissure of the lip and complete bilateral palate, the protocolized procedures were carried out for this type of patients, which include surgical corrections of orofacial malformations.

**Conclusions:** On this occasion, it was possible to corroborate that no matter how rare some entities may be, they can be presented, so we must keep them in mind when raising the different differential diagnoses, in order to treat them properly.

**Keywords:** popliteal pterygium syndrome; pediatric maxillofacial surgery.

Recibido: 08/03/2021

Aceptado: 12/10/2021

## Introducción

Actualmente sabemos que prácticamente todas las afecciones humanas tienen un componente genético. El impacto de las enfermedades genéticas podemos cuantificarlos en todas las edades de la vida: en 50 % de los abortos de primer trimestre se encuentra una alteración cromosómica; 2-3 % de los recién nacidos tienen una anomalía congénita y de ellas, al menos 50 % tienen un origen genético.<sup>(1)</sup>

El síndrome de pterigium poplíteo es una rara condición congénita, que se observa en aproximadamente 1 de cada 300 000 nacidos vivos e incluye anomalías craneofaciales y genitourinarias, así como malformación de las extremidades.<sup>(2,3)</sup> Fue descrito por *Trelat* en 1869, citado por *Schnekenberg* y otros.<sup>(2)</sup>

Se decidió la realización de este trabajo previo consentimiento informado de ambos padres, quienes en todo momento estuvieron al tanto de lo rara de la condición que presenta la pequeña y dieron su aprobación para la publicación del caso.

El objetivo propuesto es notificar a la comunidad médica sobre el diagnóstico de una paciente con el síndrome de pterigium poplíteo.

## Presentación del caso

Paciente femenina, mestiza, de 4 meses de edad, de procedencia rural, producto del segundo embarazo de la madre, que cursó sin alteraciones. No se registraron abortos previos.

El parto fue eutócico a las 39 semanas de gestación con un peso al nacer de 3175 gramos y Apgar 8-9. Tras la exploración en la familia no se recogieron antecedentes de malformaciones en algunos de sus miembros.

La lactante fue tratada en el Servicio de Cirugía Maxilofacial del Hospital Pediátrico Universitario de Cienfuegos “Paquito González Cueto”, tras haber sido valorada desde el nacimiento en el Servicio de Neonatología del Hospital General Universitario de Cienfuegos por un equipo multidisciplinario.

En el examen físico neonatal se detectó solución de continuidad que se extendía desde el labio superior hasta el paladar blando, alteraciones a nivel genital con ausencia de labios mayores y menores, y una banda fibrótica en el miembro inferior izquierdo que daba la impresión de ser más corto en comparación con el derecho (Fig. 1).



A: orofacial; B: genital; C: miembro inferior izquierdo.

**Fig. 1.** Aspecto de las principales malformaciones detectadas en este caso.

Con el apoyo de los genetistas del Centro Provincial de Genética de Cienfuegos, basados en las evidencias clínicas, y con el pensamiento de que se trataba de una entidad genética, se decidió plantear presuntivamente el diagnóstico de síndrome de pterigium poplíteo.

Desde la cirugía maxilofacial, se comenzaron a realizar procedimientos protocolizados para estos pacientes, pues desde el punto de vista de la especialidad, se diagnosticó una fisura de labio y paladar bilateral completa.

En las primeras 24 horas se realizó la toma de impresión oral con silicona fluida, para confeccionar una placa obturadora del paladar que permitiría realizar la alimentación y minimizar los riesgos de broncoaspiración.

Se le dio indicaciones precisas a la madre y al equipo de neonatología, referente al uso del aparato obturador, así como la posición que debía ser adoptada para realizar la alimentación con seguridad (Fig. 2).



**Fig. 2** - Colocación de la placa obturadora palatina.

Tras decidirse el egreso de la paciente al séptimo día y luego de haberse descartado la presencia de malformaciones a otros niveles mediante la realización de exámenes complementarios (electrocardiograma, ultrasonidos abdominal y transfontanelar), fue entregada al médico de la familia, insistiendo en los cuidados preoperatorios para con la pequeña, ya que deben considerarse ciertos parámetros previos a la realización de las intervenciones quirúrgicas, como sería cumplir con la “Regla de 10”, o sea, para decidir la primera intervención, en este caso, el cierre de la fisura labial (queilorrafia), la paciente debía tener más de 10 semanas de vida, más de 10 gramos de hemoglobina y más de 10 libras de peso.

Pasado 4 meses desde su nacimiento, se procedió a la realización de la queilorrafia mediante la técnica de *Millard* bilateral en un tiempo, que no había sido realizada a los 3 meses de edad como está protocolizado en nuestro servicio, debido a que la pequeña presentó en varias ocasiones procesos respiratorios altos, como es frecuente en casos de niños fisurados de paladar principalmente y fue necesario diferir la intervención quirúrgica (Fig. 3).



**Fig. 3** - Queilorrhafia de *Millard* bilateral. Transoperatorio.

Los resultados de los complementarios preoperatorios realizados fueron:

Hemoglobina: 113g/L

Hematocrito: 035

Tiempo de sangramiento: 2 minutos.

Tiempo de coagulación: 5 minutos.

Conteo de plaquetas:  $280 \times 10^9/L$

Actualmente se realiza el seguimiento clínico, con el objetivo de que, pasados los 18 meses de vida, la paciente sea sometida a la realización de la palatorrafia (cierre de la fisura palatina), la posterior atención a la fonación y la resolución de los diferentes problemas que pueden estar asociados en pacientes con fisuras labioalveolopalatina.

## Discusión

El pterigium poplíteo, es un síndrome malformativo múltiple de carácter genético y poco frecuente, caracterizado por fisura labial superior, con o sin fisura palatina, hoyuelos en el labio inferior, contracturas en las extremidades inferiores, genitales externos anómalos, sindactilia de los dedos de las manos o pies y un pliegue cutáneo piramidal sobre la uña del primer dedo del pie.<sup>(4)</sup> En el caso presentado estuvieron presentes la mayoría de las malformaciones descritas en la literatura revisada, hecho que como se dijo anteriormente motivó el planteamiento de dicho síndrome.

No se describe retraso en el crecimiento y la inteligencia suele ser normal. La herencia es autosómica dominante.<sup>(5)</sup> Consideramos que el caso en cuestión puede haber sido el resultado de una nueva mutación, ya que no existen evidencias de haber sido transmitido desde generaciones anteriores.

La prevalencia del síndrome pterigium poplíteo autosómico dominante (SPP-AD) es desconocida. Sin embargo, en función de la ocurrencia de labio fisurado/paladar hendido en la población general, se ha sugerido que la prevalencia del SPP al nacimiento es de 1/300.000 con más de 200 casos en todo el mundo. En Cienfuegos, este es el único caso del que se tenga conocimiento en los archivos locales.

La presentación puede ser tan temprana como el primer trimestre, con detección de las malformaciones faciales en la ecografía.

El SPP-AD está asociado a mutaciones en el gen IRF6 (1q32.2-q32.3), implicado en la formación de los tejidos epiteliales, especialmente del peridermo. La gran mayoría de los pacientes alberga mutaciones de este gen.<sup>(4)</sup> Los trastornos relacionados con mutaciones del gen IRF6, comprenden desde una afección casi asintomática con la única presencia de hoyuelos labiales que son la manifestación más sutil del síndrome de *van der Woude*, hasta manifestaciones congénitas graves que incluyen anomalías faciales, músculo esqueléticas y genitourinarias que corresponden con el síndrome pterigium poplíteo.<sup>(2)</sup>

Pese a que existe cierta relación fenotipo-genotipo entre las mutaciones del gen IRF6, estas tienen una penetrancia incompleta y expresión variable, inter e intrafamiliar. Este síndrome está estrechamente asociado a mutaciones sin sentido en el dominio de unión al ADN de IRF6 (codificado en los exones 3 y 4) que alternan los residuos que presuntamente interactúan de forma directa con el ADN.<sup>(6)</sup>

El diagnóstico prenatal en embarazos de riesgo es posible cuando la mutación ha sido identificada en la familia. Se realiza mediante un análisis molecular después de la amniocentesis o del muestreo de vellosidades coriónicas.

En Cuba, no son realizados los estudios moleculares necesarios para establecer el diagnóstico de certeza y prenatal de dicha entidad, por lo que se establecen basándose en la presencia de los hallazgos puramente

clínicos. El diagnóstico prenatal se realiza solo por los hallazgos ecográficos en casos en que sea posible por una adecuada posición fetal y un ecografista experto. En este caso, no fue observado en la etapa prenatal ningún indicio de las afecciones encontradas en la etapa neonatal.

Es recomendable un seguimiento multidisciplinario y un tratamiento quirúrgico multietapa,<sup>(3)</sup> con monitoreo de la ingesta nutricional y el incremento ponderal. Las malformaciones bucofaciales deben ser tratadas quirúrgica y ortodóncicamente en etapas tempranas por un equipo multidisciplinario especializado. Deberá proporcionarse atención logopédica así como revisiones audiológicas y dentales. Nuestra paciente está siendo tratada por el equipo multidisciplinario donde intervienen, entre otras especialidades, los cirujanos maxilofaciales, ortodoncistas, protesistas, logofonoaudiólogos, otorrinolaringólogos, todos dedicados a la pediatría y con experiencia amplia en el tratamiento de estos pacientes.

Puede ser necesaria la intervención quirúrgica del pterigium poplíteo, sindactilia y anquiloblefarón. En raras ocasiones puede considerarse la corrección quirúrgica de las anomalías genitales. Por lo general, la atención a las otras manifestaciones del SPP-AD son de soporte y sintomático.

El pronóstico general es bueno, sin embargo, relativo a la actividad física depende de la gravedad del pterigium. Las anomalías genitales pueden ser causa de infertilidad.<sup>(4)</sup> En nuestro caso, es muy pronto para establecer un pronóstico general pero desde el punto de vista de las malformaciones orofaciales, podemos decir, que se pueden obtener excelentes resultados, pues las afecciones encontradas, han sido en la mayoría de los casos atendidos en nuestro servicio, solucionadas satisfactoriamente.

Se concluye que, en esta ocasión, se pudo corroborar que por muy rara que puedan ser algunas entidades, las mismas pueden presentarse, por lo que debemos tenerlas presentes al plantear los diferentes diagnósticos diferenciales, para así, tratarlas adecuadamente.

## Referencias bibliográficas

1. Arrollo Cabrera I. Genética básica para el pediatra. *Rev Pediatr Integ.* 2014;18(8):564-570.
2. Venkata Mahipathy SRR, Durairaj AR, Sundaramurthy N, Ramachandran M. Popliteal pterygium syndrome: A rare syndrome. *Indian J Plast Surg.* 2018;51(2):248-50. DOI: [https://doi.org/10.4103/ijps.IJPS\\_138-17](https://doi.org/10.4103/ijps.IJPS_138-17)
3. Pelizzo G, Milazzo M, Colombo LF, Di Mitri M, Calcaterra V. Popliteal pterygium syndrome and surgical approach in a preterm neonate. *Congenit Anom (Kyoto).* 2020;60(6):203-4. DOI: <https://doi.org/10.1111/cga.12387>



4. Pertierra A, Sebastiani MD, Salvia J, Figueras A, Sánchez X. Popliteal pterigium syndrome causing mutation in monozygotic twins. *Acta Pediatr Esp.* 2006;64(11):562-4.
5. Posey JE, Dariya V, Edmonds JL. Syngnathia and obstructive apnea in a case of popliteal pterygium syndrome. *Eur J Pediatr.* 2014;173:1741-4. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00431-014-2453-9>
6. Capdevila N, Gabau E, Escoda MR, Guitart M, Baena N, Martín C, *et al.* Trastornos relacionados con el gen IRF6: a propósito de un caso de síndrome de pterigium poplíteo. *Clin invest Gineco Obst.* 2019 [acceso 11/11/2020];46(4):163-6. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0210573X19300577>

### Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses de ningún tipo.