

RELATO DE CASO

SÍNDROME DO PTERÍGIO POPLÍTEO: RELATO DE CASO

POPLITEAL PTERYGIUM SYNDROME: CASE REPORT

Débora Martins Brito^{1*};

**Fernanda de Oliveira Torres²; Mariana Aparecida Dumbá Soares³ ; Christiane Marize
Garcia Rocha⁴**

1. Acadêmica de Medicina. UNIBH, 2017. Belo Horizonte, MG. deborambrito@hotmail.com
2. Acadêmica de Medicina. UNIBH, 2017. Belo Horizonte, MG. feotorres84@hotmail.com
3. Acadêmica de Medicina. UNIBH, 2017. Belo Horizonte, MG. marianadumba@hotmail.com
4. Doutora em saúde da mulher e perinatologia. UFMG, 1986. Professora adjunta do Centro Universitário de Belo Horizonte – UniBH. Belo Horizonte, MG. christianerocha19@gmail.com

* autor para correspondência: Débora Martins Brito: deborambrito@hotmail.com

Recebido em: 06/09/2016 - Aprovado em: 11/10/2017- Disponibilizado em: 31/12/2017

RESUMO: *INTRODUÇÃO:* A síndrome do pterígio poplíteo é uma doença autossômica dominante rara que afeta o desenvolvimento facial, genital e dos membros, com uma incidência de cerca de 1 em 300 000 nascidos vivos. As principais manifestações clínicas são: correias poplíteas, fissura labial, fenda palatina, fossetas de lábio inferior, sindactília e anomalias genitais e das unhas. *RELATO DE CASO:* Neste artigo, é apresentado o caso de uma criança do sexo masculino, que ao nascimento apresentava fenda labial superior bilateral, fosseta mediana em lábio inferior, anquilobléfaro em olho esquerdo, limitada abertura da boca devido a bandas congênicas de tecido entre a maxila e a mandíbula e nenhuma outra anomalia aparente em membros e sistema genitourinário. Foi submetido a procedimentos cirúrgicos para a retirada de bandas fibróticas, do anquilobléfaro e cirurgia de correção das fendas labiais e palatinas. *CONCLUSÃO:* A síndrome do pterígio poplíteo, quando tratada no momento apropriado e por equipe multidisciplinar, apresenta bom prognóstico.

PALAVRAS-CHAVE: Pterígio poplíteo; fendas palatinas; anquilobléfaro.

ABSTRACT: *INTRODUCTION:* Popliteal pterygium syndrome is a rare autosomal dominant disorder that affects the facial, genital and limb development, with an incidence of about 1 in 300 000 live births . The main clinical manifestations are popliteal webbing, cleft lip, cleft palate, lower lip pits, syndactyly and genital and nail anomalies. *CASE REPORT:* In this article, we present the case of a male child, who at birth had higher bilateral cleft lip, median pit on the lower lip, anquilobléfaro left eye, limited mouth opening due to congenital bands of tissue

between the jaws and no other apparent anomaly in limbs and genitourinary system. He underwent surgery for the removal of fibrotic bands, the anquilobléfaro and surgical correction of lip and cleft palate. CONCLUSION: Popliteal pterygium syndrome when treated at the appropriate time and by a multidisciplinary team, have a good prognosis.

KEYWORDS: popliteal pterygium; cleft palates; anquilobléfaro.

1. INTRODUÇÃO

A síndrome do pterígio poplíteo (SPP) é uma doença autossômica dominante rara que afeta o desenvolvimento facial, genital e dos membros, com uma incidência de cerca de 1 em 300.000 nascidos vivos. Foi descrito pela primeira vez por TRELAT em 1869. O termo SPP foi cunhado por GORLIN et.al em 1968 com base na anomalia mais relevante, o pterígio poplíteo. Uma análise genealógica completa ainda não foi realizada, mas, no entanto, o modo de herança da SPP é geralmente autossômico dominante (HECHT,1976), embora a herança recessiva (BARTSOCAS, 1972) tem sido sugerida. As principais manifestações clínicas são correias poplíteas, fissura labial, fenda palatina, fossetas de lábio inferior, sindactilia e anomalias genitais e das unhas. Raramente é transmitido de pai afetado à prole, devido à hipoplasia genital. Quase todos os pacientes têm uma dobra piramidal de pele que recobre a unha do hálux. Alguns podem ter falta de dentes. Outras características incluem ocasionais bandas de tecido que ligam a mandíbula à maxila (singnata) ou margens palpebrais aderidas por traves finas de tecido anormal (anquilobléfaro) e pés deformados. Pacientes com SPP ligeiramente afetados têm sobreposição clínica significativa com síndrome de Van der Woude (SVW), uma doença causada por deleções e mutações no mesmo gene. De fato, os indivíduos afetados na mesma família, tendo a mesma mutação no IRF6, foram diagnosticados com SPP e com SVW. Há hipóteses de que estas duas doenças são alélicas (LESS et al., 1999).

O objetivo geral do artigo é abordar as principais manifestações clínicas características da síndrome do pterígio poplíteo e o objetivo específico é relatar um caso de pterígio poplíteo diagnosticado em um paciente pediátrico na qual a mãe apresenta a mesma síndrome.

2. METODOLOGIA

Trata-se do estudo de caso de uma criança, gênero masculino, 1 ano e 7 meses, portadora da síndrome do pterígio poplíteo. A mãe da criança, 33 anos, é portadora da síndrome e nasceu com anormalidades nos lábios e palato, nos órgãos genitais, presença de anquilobléfaro unilateral e pterígio poplíteo em membros inferiores. Já o pai tem 29 anos e não apresenta a síndrome. A análise dos dados baseou-se no relato dos pais e no prontuário disponibilizado pela pediatra que o acompanha até o atual momento. O estudo foi realizado em Belo Horizonte no ano de 2015.

Foi solicitado autorização e consentimento dos responsáveis pela criança para realização da revisão do prontuário e do uso das fotos. Os pais assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

2.1 . RELATO DE CASO

J.L.V.P. nascido em novembro / 2013, a termo, gênero masculino, parto cesáreo, pesando 3.200 kg e 49,5cm de comprimento. Na escala de apgar recebeu 9 no primeiro minuto e 10 no quinto. O pai tem 29 anos e não apresenta a síndrome. A mãe tem 33 anos e é

portadora da SPP. A mãe nasceu com fissura labiopalatal bilateral, fosseta no lábio inferior, anomalias genitais, anquilobléfaro unilateral e pterígio poplíteo em membros inferiores.

Ao nascer, o recém-nascido apresentava: fenda labial superior bilateral, fosseta mediana em lábio inferior (figura 1), anquilobléfaro em olho esquerdo (figura 2), limitada abertura da boca e nenhuma outra anomalia aparente em membros e sistema urogenital. O desenvolvimento neuropsicomotor da criança foi considerado normal para a idade. O neonato permaneceu internado por 15 dias porque não possuía via aérea segura em caso de dificuldade respiratória. Durante a internação foi feita tomografia computadorizada de crânio que não evidenciou anquilose da articulação temporomandibular. Foi solicitado nasofaringoscopia para avaliação de possível singnata, que confirmou a presença de bandas fibróticas bilaterais, sendo a do lado esquerdo a de maior comprimento e glote sem anormalidades. Já a tomografia de crânio mostrou ATM normal e fissura de palato sem sinal de união óssea dos maxilares. Após dois dias de vida a equipe pediátrica solicitou a avaliação da restrição da abertura bucal pela equipe de cirurgia bucomaxilofacial.

Figura 1: Presença de fenda labial superior bilateral e fosseta mediana em lábio inferior



Fonte: dados da pesquisa.

Figura 2: Presença de anquilobléfaro no olho esquerdo



Fonte: dados da pesquisa.

Foi proposta a família a remoção do anquilobléfaro e das bandas fibróticas na mesma cirurgia.

Aos 55 dias de vida, 02/01/14 pesando 4.300 kg, a criança foi submetida a cirurgia sob anestesia geral. Primeiramente realizou a remoção do anquilobléfaro e posteriormente as bandas fibróticas utilizando-se laser cirúrgico devido ao grande risco de sangramento e dificuldade de intubação (figura 3).

Figura 3: Visão após remoção do anquilobléfaro no olho esquerdo



Fonte: dados da pesquisa.

A cirurgia transcorreu sem complicações e com pouca perda sanguínea. A criança permaneceu internada por dois dias. O controle pós-operatório foi realizado duas vezes por semana até completar um mês e depois uma vez por mês.

Foi aconselhado a família comparecer ao hospital de reabilitação de anomalias craniofaciais para acompanhamento genético e cirurgias de queiloplastia e palatoplastia, na idade indicada.

Em 06/02/14, criança com três meses de idade, foi realizada a queiloplastia e palatoplastia do lado esquerdo. E no dia 16/04/14, 5 meses e 7 dias de idade, foi submetida a queiloplastia e palatoplastia do lado direito (figura 4). Não houve complicações pós-cirúrgico e no dia seguinte a cirurgia a criança teve alta hospitalar.

Figura 4: Visão da face da criança após queiloplastia e palatoplastia bilateral



Fonte: dados da pesquisa.

No mês de novembro de 2014, quando completou um ano de idade, o paciente realizou a palatoplastia total no HRAC - Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da USP (Centrinho), em Baurú, SP.

3. DISCUSSÃO

O diagnóstico da síndrome do pterígio poplíteo é clínico e envolve a identificação das características

fenotípicas próprias da afecção, sendo o pterígio poplíteo a mais comum. GORLIN (1990) sugeriu que a pele triangular sobre o hálux é um sinal patognomônico da síndrome. Se esta característica estiver presente em um paciente com fenda palatina e/ou labial, mesmo sem as correias poplíteas, o diagnóstico de SPP deve ser feito. A criança em questão não apresentava correias poplíteas, a mais frequente característica da síndrome, mas possuía fenda labial superior bilateral (57,8%), dobra de pele triangular sobre a unha do hálux (33,5%) em ambos os pés, fosseta mediana em lábio inferior (45,6%), anquilobléfaro (17,5%) em olho esquerdo, singnata (40,3%) e fenda palatal (92,9%), além de apresentar história familiar positiva para a síndrome (56,8%) (Tabela 1).

Tabela 1 - Manifestações Clínicas da síndrome do pterígio poplíteo.

Presente	Prevalência(%)	Ausente	Prevalência(%)
Fosseta de lábio inferior	45,6	Pterígio poplíteo	57,8
Fenda palatina	92,9	Sindactília	50,8
Fenda labial	57,8	Anomalia nas unhas	33,5
Singnata	40,3	Anomalias genitais	36,8
Anquilobléfaro	17,5		

Fonte – FROSTER-ISKENUS, 1990.

Existem alguns pacientes em que o diagnóstico de SVW ou SPP é difícil. Para fazer um diagnóstico de SVW, pelo menos um dos seguintes achados deve estar presente: (1) fosseta em lábio inferior e fenda labial ou palatina; (2) fosseta em lábio inferior e um parente de primeiro grau com fenda labial ou palatina; e (3) fenda labial ou palatina e um parente de primeiro grau com fosseta em lábio inferior. Para fazer o diagnóstico da síndrome do pterígio poplíteo o indivíduo deve ter anomalias nos lábios e/ou no

palato, listados para SVW e um ou mais das seguintes características: pterígio poplíteo, sindactilia, anomalia genital, anquilobléfaro, pele piramidal nas unhas e singnata (KATSUBE, 2015; SCHUTTE, 2013).

O diagnóstico da criança foi feito através da história familiar e do exame físico, que apresentou características como singnata, fendas lábio-palatal, dobra de pele triangular sobre as unhas do hálux e anquilobléfaro. Em decorrência das intervenções precoces, aos quais foi submetido, seu prognóstico foi favorável.

Estudos confirmam que a palatoplastia feita antes dos 12 meses de idade traz benefícios enormes na fala e audição (KRUSE, 2005). Assim, o momento do reparo da fenda labial e palatina é importante e a recomendação geral é que o reparo da fenda labial seja realizado aos 3 meses e o reparo do palato antes dos 18 meses. A criança, provavelmente, vai precisar de outras operações para corrigir os impedimentos da fala não responsivos à terapia, o déficit de osso residual e a fístula oronasal na linha da gengiva. A queiloplastia é outra intervenção cirúrgica também indicada para correções nos lábios, recomendada de preferência após a palatoplastia. A indicação da retirada das bandas fibróticas no olho é recomendada logo após o nascimento, visando sempre um maior conforto para o lactente (SABISTON, 2010). Dessa forma, o tratamento do paciente portador da síndrome do pterígio poplíteo tem o objetivo de minimizar o sofrimento diante dos impedimentos impostos, necessitando para tanto de procedimentos e intervenções cirúrgicas, como foi realizado com o paciente relatado.

4. CONCLUSÃO

A síndrome do pterígio poplíteo apresenta um quadro clínico que envolve diferentes manifestações clínicas, sendo as mais comuns a presença do pterígio

poplíteo, dobradura de pele triangular sobre a unha do hálux e fenda labiopalatina. Mas existem casos em que essas principais características não estão presentes. Por isso deve se ficar atento a essas situações, pois a SPP quando tratada no momento apropriado, com intervenções precoces e por equipe multidisciplinar terá um bom prognóstico, o que é de fundamental importância para a evolução da criança.

AGRADECIMENTOS

As autoras agradecem ao Diretor, aos Coordenadores e Professores dos cursos do Instituto de Ciências Biológicas e da Saúde e à Administração Superior do UniBH pela confiança e apoio.

5. REFERÊNCIAS

BARTSOCAS, C.S.; PAPAS, C.V. Popliteal pterygium syndrome. Evidence for a severe autosomal recessive form. **J Med Genet.**9: 222-6. 1972.

FROSTER-ISKENIUS U. G. Popliteal pterygium syndrome. **J Med Genet.** 27: 320–326, 1990.

GORLIN, R. J.; COHEN, M. M.; JR., LEVIN, L. S. Popliteal pterygium syndrome (facio-genito-popliteal syndrome). **Syndromes of the Head and Neck.** (3rd ed.) New York: Oxford Univ. Press (pub.) Pp. 629-631. 1990.

GORLIN, R. J.; SEDANO, H. O.; CERVENKA, J. Popliteal pterygium syndrome: a syndrome comprising cleft lip-palate, popliteal and intercrural pterygia, digital and genital anomalies. **Pediatrics.** 41:503-509, 1968.

GORLIN,R. J.;PINDBORG,J. J.;COHEN,M.

Syndromes of the head and neck.2. ed. New York: McGraw-Hill, 1976.

HECHT, F;JARVINEN, J.M. Heritable dysmorphic syndrome with normal intelligence. **J Pediatr** . 70:927-37, 1967

KATSUBE M, YOSHIURA K, KUSUMOTO K. A Japanese family with popliteal pterygium syndrome. **Plastic Surgery Hand Surgery**. 2(3-4): 50–52, 2015

KRUSE,L.**Influência do momento da palatoplastia nas alterações otológicas de portadores de fissuras palatinas.** 2005. 138 f. Dissertação de mestrado - Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Rio Grande do Sul, 2005.

LEES, M. et al. Popliteal pterygium syndrome: a clinical study of three families and report of linkage to the Van der Woude syndrome locus on 1q32. **J Med Genet**. 36,888-892, 1999.

SABISTON,D. C. JR.; LYERLY, H. K. *Tratado de cirurgia: As Bases Biológicas da Prática Cirúrgica* Moderna. 18. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010.

SCHUTTE, B.C; SAAL, H.M.; GOUDY, S.; LESLIE,E.IRF6-Related Disorders. **GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA):** University of Washington, Seattle; Oct 1993-2003. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1407/>>. Acesso 02/11/2017.

TRELAT, U. Sur un vice conformation tres rare de la levere inferieure. **J Med Chir Prat** . 40: 442-5, 1869.