

# Síndrome do pterígio poplíteo: relato de caso e revisão da literatura

## *Popliteal pterygium syndrome: case report and literature review*

LEONARDO SANTOS DE  
BARROS SPENCER<sup>1</sup>

DIKSON DIBE GONDIM<sup>2</sup>

ROMMELL VIEIRA ALVES<sup>2</sup>

RENATO BRITO HOLDER DA

CÂMARA SILVA<sup>2</sup>

VICTOR DANTAS FERREIRA

LOPES<sup>2</sup>

Trabalho realizado no  
Hospital de Pediatria (HOSPED)  
da Universidade Federal do  
Rio Grande do Norte,  
Natal, RN, Brasil.

Artigo submetido pelo SGP  
(Sistema de Gestão de  
Publicações) da RBCP.

Artigo recebido: 15/4/2010

Artigo aceito: 22/2/2011

### RESUMO

A síndrome do pterígio poplíteo é uma condição congênita rara, que envolve anomalias craniofaciais, geniturinárias e de extremidades. As características mais marcantes dessa síndrome são o pterígio poplíteo e uma dobra de pele triangular sobre a unha do hálux. Neste trabalho, é apresentado o caso de um paciente do sexo masculino, com um mês de idade, apresentando fendas labiais superiores e inferiores, fenda palatal, bolsa escrotal bífida, sindactilia de pododáctilos, pterígio poplíteo e dobra de pele sobre a unha do hálux. O paciente foi submetido a diversas intervenções cirúrgicas, visando à correção das anomalias. Dentre as malformações, a mais difícil de ser corrigida é a relacionada aos membros inferiores, sendo necessária abordagem conjunta com a equipe de ortopedia, na tentativa de evitar enxertos nervosos e déficits funcionais. A síndrome do pterígio poplíteo, quando tratada no momento apropriado e por equipe multidisciplinar, apresenta bom prognóstico.

**Descritores:** Pterígio. Fenda labial. Fissura palatina.

### ABSTRACT

Popliteal pterygium syndrome is a rare congenital condition involving craniofacial and genitourinary anomalies as well as malformation of the extremities. The most obvious characteristics of this syndrome are popliteal pterygium and a triangular crease of skin over the hallux. In this study, we present the case of a 1-month-old male patient with cleft upper and lower lips, cleft palate, bifid scrotum, syndactyly, popliteal pterygium, and a crease of skin over the hallux nail. The patient underwent several surgical interventions aimed at correcting these anomalies. Malformation of the lower limbs was the most difficult anomaly to correct; correction of this anomaly required further combined effort with an orthopedics team in order to avoid nerve grafts and functional deficits. When popliteal pterygium syndrome is treated in a timely and appropriate manner by a multidisciplinary team, a good prognosis is observed.

**Keywords:** Pterygium. Cleft lip. Cleft palate.

### INTRODUÇÃO

A síndrome do pterígio poplíteo é uma condição congênita rara, que envolve anomalias craniofaciais, geniturinárias e de extremidades. Primeiramente descrita por Trélat, em 1869, recebeu a atual designação por Gorlin, em 1969<sup>1</sup>. Dentre as alterações craniofaciais, pode-se encontrar: fenda labial e/ou palatina (achado mais frequente dessa síndrome) (Figura 1); pequenas depressões no lábio

inferior, onde desembocam ductos de glândulas salivares; singnata, representada por bandas congênicas de tecido entre a maxila e a mandíbula; e anquilobléfaro filiforme, que são margens palpebrais aderidas por traves finas de tecido anormal. A característica mais marcante dessa síndrome é o pterígio poplíteo, que consiste numa rede de tecido conectivo estendendo-se da tuberosidade isquiática até o calcâneo. Esse pterígio pode limitar seriamente a extensão, a abdução e a rotação da perna (Figura 2). Pode ocorrer,

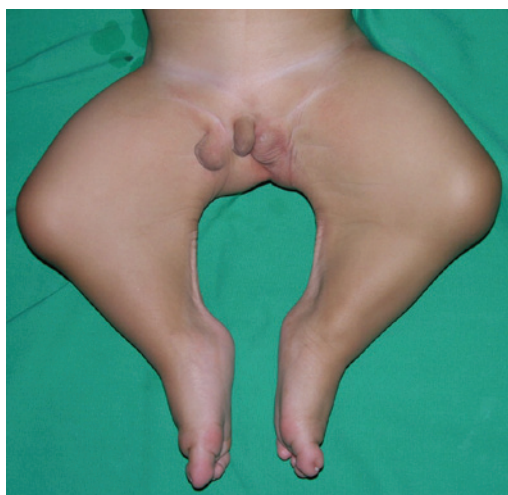
1. Membro associado da Sociedade Brasileira de Cirurgia Plástica, membro da Associação Brasileira de Cirurgia Crânio-Maxilo-Facial, cirurgião plástico do Programa de Fissurados da Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, RN, Brasil.

2. Estudante de Medicina da UFRN, Natal, RN, Brasil.

também, ausência de músculos dos membros inferiores ou inserção anormal desses músculos e/ou tendões<sup>2</sup>. Podem ser observadas deformidades nos dedos dos pés e das mãos, como sindactilia, hipoplasia de dedos e braquidactilia. Uma característica quase patognomônica dessa síndrome é uma dobra de pele, de formato geralmente triangular, partindo da base da unha do hálux, presente em um terço dos casos<sup>3</sup> (Figura 3). Alterações geniturinárias estão presentes em ambos os sexos. No sexo feminino, hipoplasia de grandes lábios é a alteração mais comum, sendo descritas também hipoplasia de vagina e útero, assim como hipertrofia do clitóris. No sexo masculino, pode-se constatar criptorquidismo uni ou bilateral, e escroto bífido ou ausente, com pênis usualmente normal<sup>1</sup>. Em relação ao crescimento e à inteligência, não se constatou nenhuma alteração. Outras deformidades associadas incluem escoliose, pé equinvaro, espinha bífida oculta, esterno curto e costela bífida.



**Figura 1** – Aspecto pré-operatório da face.



**Figura 2** – Aspecto pré-operatório de pterígio poplíteo.



**Figura 3** – Prega ungueal do hálux.

Alguns autores sugeriram critérios mínimos para o diagnóstico da síndrome do pterígio poplíteo, que, na ausência de história familiar positiva, incluem pelos menos três das seguintes características: fenda palatal e/ou pterígio poplíteo, anomalias genitais, ductos salivares ectópicos em lábio inferior e anomalias de dedos e unhas.

A transmissão autossômica dominante é geralmente aceita nos casos familiares, com penetrância diminuída e variabilidade fenotípica intrafamiliar grande. A relação homem:mulher é de 1:1<sup>2</sup>. Assim, o diagnóstico geralmente é feito quando ocorre um caso com manifestações típicas da síndrome<sup>2,4</sup>. Essa variabilidade de expressão pode levar a diagnóstico retrospectivo em gerações anteriores, que apresentam sinais menos expressivos da síndrome do pterígio poplíteo<sup>3,5</sup>. No entanto, a maioria dos casos relatados responde pela forma esporádica, nos quais se deve fazer uma investigação dos parentes de primeiro grau com atenção para mínimas anomalias que possam aparecer, como singnata ou anquilobléfaro, no intuito de afastar transmissão hereditária<sup>2</sup>.

Uma nova mutação espontânea poderia explicar a natureza esporádica da síndrome do pterígio poplíteo. Uma explicação alternativa poderia ser a falta de penetrância do gene em um dos pais, justificando a condição simplesmente de portador em casos familiares<sup>5</sup>. A localização do gene responsável é ainda desconhecida<sup>5</sup>; no entanto, Lees et al.<sup>4</sup> demonstraram que há ligação consistente com o locus 1q32 (locus da síndrome de Van der Woude), o que ainda necessita de maior número de estudos para confirmação.

A patogênese da síndrome é parcialmente entendida. Várias hipóteses foram levantadas, como anormalidades microvasculares primárias associadas a edema, levando a distúrbio dos tecidos epiteliais e resultando na formação de adesões secundárias, crescimento epitelial excessivo, que ocasionaria fusão e envolvimento mesenquimal secundário, defeito primário do colágeno ou perda do mecanismo de apoptose. Estudos genéticos e histopatológicos são necessários para elucidar a natureza da síndrome<sup>4</sup>.

## RELATO DO CASO

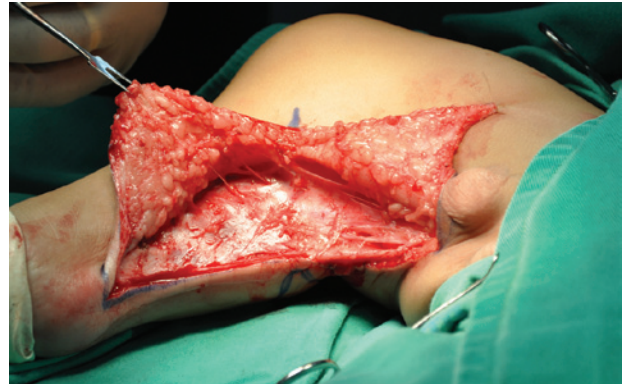
Paciente com um mês de idade, apresentando inúmeras anormalidades anatômicas congênitas, foi encaminhado para atendimento no ambulatório de cirurgia plástica do Hospital Pediátrico da Universidade Federal do Rio Grande do Norte.

Nascido de parto eutócico, a termo, pesando 4,5 kg, o paciente era o quarto filho de uma prole de 4 e todos os irmãos sem evidências de malformações. A mãe negava abortamentos. A gravidez só havia sido descoberta com 8 semanas de idade gestacional e a mãe vinha fazendo uso do contraceptivo oral (norentindrona 0,35 mg) até a constatação da gestação. A mãe iniciou uso de ácido fólico e sulfato ferroso no quinto mês de gestação.

As principais malformações encontradas no paciente foram: fenda labial superior bilateral; fenda labial inferior mediana com óstios de glândulas salivares ectópicas, semelhantes aos da síndrome de Van-der-Woude; fenda palatal; bolsa escrotal bífida com testículos tópicos (um testículo em cada bolsa escrotal); e sindactilia de pododáctilos. O paciente também possuía dobra de pele, de formato triangular, partindo da base da unha do primeiro pododáctilo. Além de todas essas alterações, a criança apresentava pterígio poplíteo bilateral, principal característica da síndrome em questão.

O estudo do cariótipo não revelou alterações. O desenvolvimento neuropsicomotor da criança foi considerado normal para a idade. O paciente não apresentava outras malformações além das já mencionadas. Foi realizada ressonância nuclear magnética dos membros, que demonstrou musculatura de coxas e pernas tópica e o feixe vasculonervoso passando 1,5 cm abaixo e paralelo ao cordão fibroso que ligava o ísquio ao calcâneo (pterígio poplíteo).

No tocante aos procedimentos cirúrgicos, o caso foi conduzido da seguinte forma: aos 4 meses de vida, foi feita uma queiloplastia à direita, utilizando a técnica de Göteborg associada à de McComb, para correção do lado mais aberto da fissura labial. Aos 5 meses de idade, foi realizada a segunda queiloplastia (lado esquerdo), utilizando a mesma técnica. Aos 12 meses de idade, a criança começou processo de deambulação, extremamente prejudicado pelo pterígio poplíteo, impedindo a marcha ereta. Nesse momento, optou-se pela tentativa de correção cirúrgica do pterígio em um membro de cada vez, observando-se a evolução do quadro. O membro esquerdo foi tratado inicialmente, por ser o mais encurtado, já que o objetivo do procedimento era aumentar a extensão do membro. Foram feitas várias zetaplastias na pele que recobria o pterígio, dissecados todo o trajeto e ramos do nervo ciático e ressecados o cordão fibroso que ligava o ísquio ao calcâneo e a fásia que envolvia todo o pterígio (Figura 4). Toda a dissecção do nervo foi auxiliada com o uso de neuroestimulador intraoperatório (Figura 5). Ao final da cirurgia, o membro apresentava extensão de cerca de 150



*Figura 4 – Fásia envolvendo o pterígio.*



*Figura 5 – Dissecção do nervo.*

graus, superior à angulação pré-operatória, de 90 graus. O paciente iniciou fisioterapia motora no 15º dia de pós-operatório, na tentativa de ampliar a extensão do membro. Com 1 ano e 3 meses de idade, o paciente foi submetido a correção do membro inferior direito, realizada pela mesma técnica. Por fim, com 1 ano e 11 meses, o paciente foi submetido a palatoplastia completa, pela técnica da veloplastia intravelar associada a Veau, queiloplastia inferior com exérese das glândulas salivares ectópicas, além de queiloplastia secundária superior para correção do vermelhão (Figura 6).

## DISCUSSÃO

O diagnóstico da síndrome do pterígio poplíteo é clínico e envolve a identificação das características fenotípicas próprias da afecção, em especial o pterígio poplíteo. O paciente em questão apresenta todos os critérios mínimos para diagnóstico da síndrome (fenda palatal, pterígio poplíteo, anomalias genitais, ductos salivares ectópicos em lábio inferior e anomalias de dedos e unhas). O paciente não apresentava história familiar positiva para a síndrome, o que é



**Figura 6** – Aspecto pós-operatório recente da face.

condizente com a literatura, em que a forma esporádica é a mais comumente relatada<sup>2-9</sup>.

Por se tratar de um paciente com várias malformações, há necessidade de acompanhamento com equipe multidisciplinar, constituída de cirurgião plástico, fonoaudiólogo, ortopedista funcional dos maxilares (ortodontista), entre outros especialistas, para que o tratamento seja adequado e o mais abrangente possível, objetivando reabilitação satisfatória.

Os procedimentos cirúrgicos foram realizados em etapas, respeitando os limites físicos do paciente e sua pouca idade, procurando adequar o cronograma de operações às necessidades da criança em cada momento.

Conforme descrito anteriormente, foi seguida a seguinte sequência: queiloplastia direita (4 meses), queiloplastia esquerda (5 meses), correção do pterígio poplíteo à esquerda (12 meses), correção do pterígio poplíteo à direita (1 ano e 3 meses), palatoplastia total, queiloplastia inferior com exérese de glândulas salivares ectópicas e queiloplastia secundária superior (1 ano e 11 meses).

A extensão dos membros inferiores, que passou de 90 graus para 150 graus, foi considerada boa, mas não ideal (Figura 7). Após a cirurgia, o único fator limitante à extensão do membro era o comprimento diminuído do nervo, pois o cordão fibroso e a fâscia que envolvia o pterígio e restringiam a extensão da perna haviam sido ressecados. O paciente iniciou fisioterapia motora diária 15 dias após os procedimentos, na tentativa de complementar a extensão do membro, buscando atingir 180 graus. Após 8 meses de fisioterapia, o avanço observado foi de 10 graus no membro inferior direito e de 5 graus, no esquerdo.

Atualmente, há contratura cicatricial em algumas zeta-plastias e a extensão neuronal chegou a seu limite, pois o paciente está apresentando marcha equina, com total contato plantar de pés somente quando está em posição estática e em discreta flexão de joelhos (Figura 8).



**Figura 7** – Aspecto pós-operatório dos membros inferiores em repouso.



**Figura 8** – Marcha equina e contraturas cicatriciais.

O caso foi discutido com a equipe de ortopedia de nossa instituição e, para evitar enxerto de nervo, procedimento que, possivelmente, traria déficits motores e sensitivos ao paciente, optou-se por realizar osteotomia femoral oblíqua bilateral (em duas cirurgias) para encurtamento dos membros, com o intuito de adequação do comprimento do nervo ao do membro. Está programada, ainda, a realização de novas zeta-plastias, para correção das contraturas.

A síndrome do pterígio poplíteo é muito rara, com várias malformações, sem transmissão genética bem definida, sendo a forma esporádica a mais comum. Deve ser tratada por equipe multidisciplinar e necessita de vários procedimentos cirúrgicos em diversas unidades anatômicas diferentes, constituindo um desafio ao cirurgião plástico. O pterígio poplíteo é a malformação que apresenta maior dificuldade de correção, necessitando, em alguns casos, de osteotomias femorais para encurtamento do membro inferior, evitando enxertos nervosos e possíveis déficits neurológicos motores e/ou sensitivos. A síndrome do pterígio poplíteo, quando tratada no momento apropriado e por equipe multidisciplinar, apresenta bom prognóstico.

### REFERÊNCIAS

1. Gorlin RJ, Sedano HO, Cervenka J. Popliteal pterygium syndrome. A syndrome comprising cleft lip-palate, popliteal and intercrural pterygia, digital and genital anomalies. *Pediatrics*. 1968;41(2):503-9.
2. Froster-Iskenius UG. Popliteal pterygium syndrome. *J Med Genet*. 1990; 27(5):320-6.
3. Spauwen PH, Cobben JM, Gardeniers JW. The popliteal pterygium syndrome: an analysis of two families. *J Craniomaxillofac Surg*. 1994; 22(5):276-80.
4. Lees MM, Winter RM, Malcolm S, Saal HM, Chitty L. 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*. 1999;36(12):888-92.
5. Koch H, Grzonka M, Koch J. Popliteal pterygium syndrome with special consideration of the cleft malformation: case report. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992;29(1):80-4.
6. Khan SN, Hufnagle KG, Pool R. Intrafamilial variability of popliteal pterygium syndrome: a family description. *Cleft Palate J*. 1986; 23(3):233-6.
7. Gahm C, Kuylensstierna R, Papatziamos G. Popliteal pterygium syndrome (PPS) with intra-alveolar syngnathia: a discussion of anesthetic and surgical considerations. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2007; 71(10):1613-6.
8. Escobar V, Weave D. Popliteal pterygium syndrome: a phenotypic and genetic analysis. *J Med Genet*. 1978;15(1):35-42.
9. Ferreras JM, Pimentel de Castro R, Vásquez A, Rizeck J. Síndrome de pterigião poplíteo: a propósito de un caso. *Acta Méd Domin*. 1992; 14(1):20-2.

#### Correspondência para:

Leonardo Santos de Barros Spencer  
Rua Joaquim Fabrício, 270 – ap. 1.001 – Petrópolis – Natal, RN, Brasil – CEP 59012-340  
E-mail: plastica.spencer@hotmail.com