

SINDROME DE PTERIGION POPLITEO

A PROPOSITO DE UN CASO

*Dr. José Miguel Ferreras
** Dra. Rosa Pimentel de Castro
*** Dra. Adela Vásquez Z.
*** Dra. Jacqueline Rizeck

Resumen:

Se trata de un caso raro, describiéndose hasta la fecha unos 30 de ellos, cual se diagnostica por la presencia de pterigión popliteo, hueso del labio inferior, labio y paladar hendido y las anomalías genitales.

La patogénesis es desconocida y no hay historia de consanguinidad en los padres.

Síndrome de pterigión popliteo.

Abstract:

We are reporting a rare case, of which there are about thirty reported so far. It is diagnose by the presense of popliteal pterigium, a hollow lower lip, a split upper lip and hard palate and anomalies in the genitalia.

The pathogenesis of the syndrome os unknown and there is no history of consanguinity in the parents.

Popliteal pterigium syndrome.

INTRODUCCION

El síndrome de pterigión popliteo, es un trastorno congénito, expresado por múltiples anomalías que consisten en uniones uniformes entre los párpados superiores e inferiores, labio y paladar hendido, cavidad y fístula del labio inferior, pterigión popliteo usualmente bilateral, pterigión popliteo intercrural, anomalías interdigitales como: Sindactilias de manos y pies, agenesia o hipoplasia de los dedos, pies varus y valgus, anomalías genitales como: ausencia de la hendidura escrotal, criptorquidismo. En la hembra, ausencia de labios mayores y aumento del desarrollo del clítoris. Hernia inginal.^{1,4}

Este síndrome ha sido raramente descrito, reportándose hasta la fecha unos 30 casos. Su patogenesis es desconocida y se hereda con rasgos autosómicos dominantes, con expresividad variable y penetrancia incompleta.^{1,2} Transmitido por

consiguiente de un paciente afectado a su descendencia. Los estudios cromosómicos realizados son normales y no se ha evidenciado consanguinidad.

Las alteraciones anatómicas son detectadas en el período neonatal y su frecuencia por sexo es de 1:1. Los criterios mínimos para establecer el diagnóstico son la existencia de pterigión popliteo, hueso del labio inferior, labio y paladar hendido y las anomalías genitales.

Clínicamente el paciente presenta dificultad para caminar, limitaciones de la extensión, rotación y abducción de las piernas, voz nasal.

La prevención primaria se realiza con los consejos genéticos y la secundaria con la cirugía plástica de reparación del labio y paladar hendido, sindactilias y los pliegues popliteos.^{1,2}

*Ayudante de Clínica Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral, Santo Domingo, R. D.

** Médico Pediatra

*** Médicos Generales

CASO CLINICO

Paciente de 4 años de edad natural y residente en Cabral, el cual fue admitido por el servicio de endocrinología y metabolismo de la Clínica Infantil "Dr. Robert Reid Cabral" por presentar múltiples anomalías anatómicas.

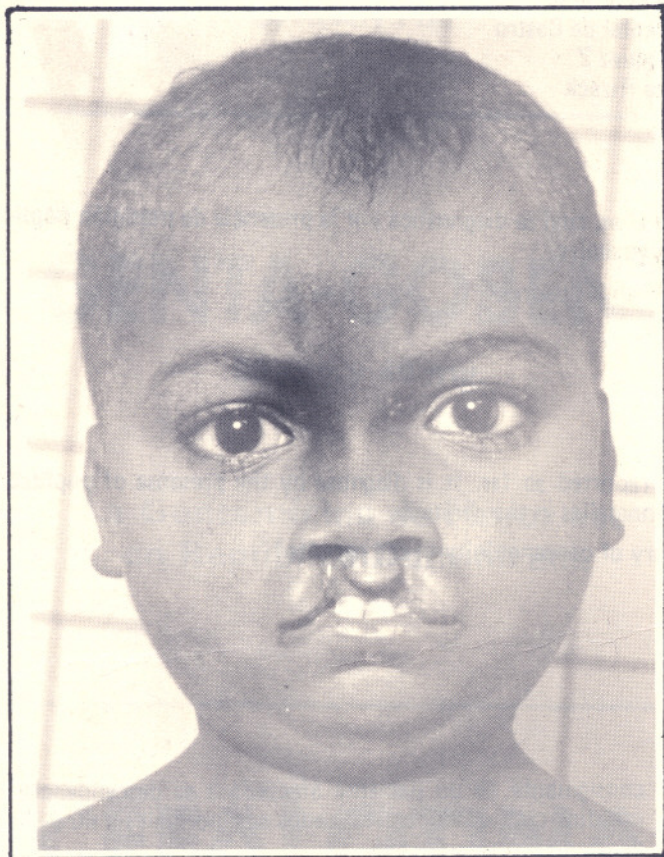


Fig. No. 1

Síndrome de pterigion múltiple con labio leporino doble y fisura palatina.

Es hijo de madre y padre de 22 y 23 años de edad, sin historia de enfermedad pasada y actualmente buen estado de salud. No hay historia de consanguinidad. Son seis hermanos, 5 de los cuales murieron, un parto fue trillizo y los tres murieron a la edad de siete meses de gastroenteritis, los otros dos nacieron muertos, eran a término y no presentaron anomalías congénitas. Tiene un hermano y es normal.

HISTORIA NEONATAL

Producto a término, con chequeo prenatal, presentación cefálica parto institucional, lloró al nacer y pesó ocho (8) libras, las anomalías anatómicas fueron evidentes al nacimiento.

EXAMEN FISICO

Paciente con circunferencia craneal de 50 cm, talla de 72 cm, con segmento superior del cuerpo de 24 cm y segmento inferior de 48 cm, con un peso de 28 libras. Presenta labio y paladar hendido (Fig. 1), pterigion en ambas extremidades (Fig. 2 y 3) más acentuado en el miembro inferior izquierdo,

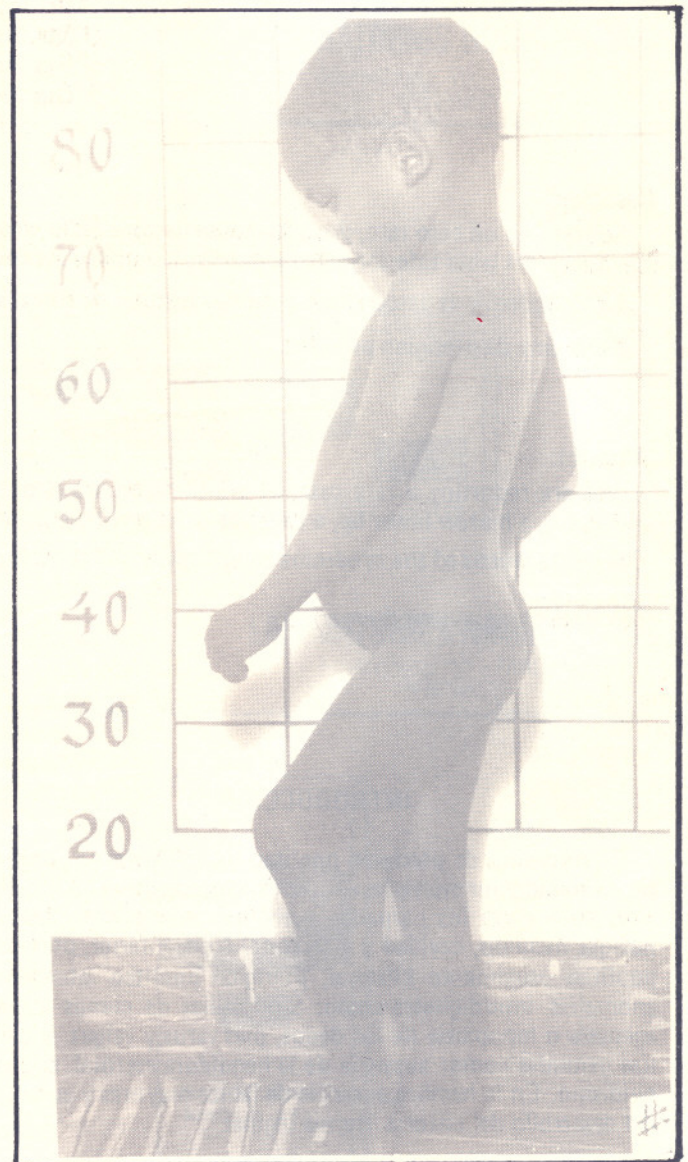


Fig. No. 2

Pterigion en ambas extremidades inferiores, más marcado del lado izquierdo.

donde se extiende desde el talón al muslo, sindactilia en dedos del pie izquierdo, ausencia de hendidura escrotal y criptorquidismo (Fig. 4). No se realizaron estudios cromosómicos.

Fue reparado el labio y el paladar hendido y se dejó la reparación del pterigion y la sindactilia para una segunda intervención quirúrgica.

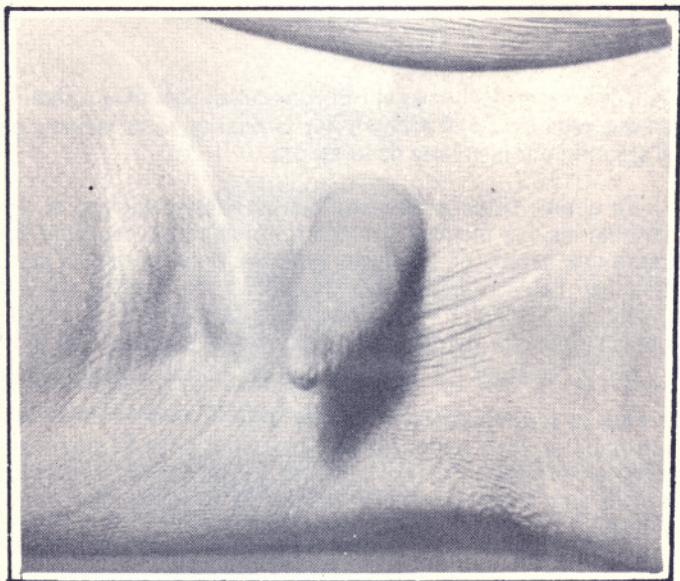


Fig. No. 3

Criptorquidismo y ausencia de escroto en nuestro paciente.

DISCUSION

Los criterios mínimos para diagnosticar un síndrome de pterigion popliteo descansan en la presencia de anomalías anatómicas como: pterigión popliteo, labio y paladar hendido y las anomalías genitales. El caso que estamos reportando presenta estos criterios mínimos según se puede observar en las figuras 1, 2 y 3.

Tal como lo describe la literatura revisada estas anomalías estaban presentes desde el nacimiento y no hay historia de consanguinidad.

No realizamos estudios cromosómicos al paciente y aunque se describe que esta anomalía congénita se transmite de un paciente afectado a su descendencia en este caso los padres del niño afectado no presentaban ninguna anomalía.

BIBLIOGRAFIA

1. Bergés Ma., Daniel MD. Birth Defects Atlas and Compendium Published for the National Foundation March of Dimes by the Williams and Williams Company. Baltimore . pág. 674.
2. Gorlino, R/S. Sedano H.O and Ceruenka, J. Popliteal Pterigion Syndrome; syndrome comprises cleft lip palate, popliteal and intercrural pterigion, digital and genital anomalies. Pediatric 1968; 41:503.
3. Hecht, F. and Jarvinen J.M. Heritable dysmorphic syndrome with normal intelligence. 1967; J. Pediatr 70:927.
4. Rosselli, D; and Guliemelti, R. Ectodermal dysplasia. Brit. J Plast. Surg; 1961; 14:190
5. Klein, D. Un curieux Syndrome hereditaire: Cheilo-palatoschizis avec fistules de la leire inferieure asocie á une syndactylie, une onychodysplasie particuliere, un pterigion polité unilaterale et des piedr varus equins. J. Genet. Hum, 1962. M:65.