



REVISIÓN NARRATIVA

Pterigium poplíteo: una revisión narrativa

Comerón Franco, Rubén^{1,*}; Mozas Ballesteros, Isabel²

¹Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada

²Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada

*Autor de correspondencia: rcomeron86@correo.ugr.es

Fecha de recepción: 20/03/2024

Fecha de revisión: 25/03/2024

Fecha de aceptación: 22/04/2024

Resumen

El síndrome de pterigium poplíteo es una rara enfermedad autosómica dominante que condiciona una deformidad en flexión de las extremidades inferiores, condicionando el desarrollo motor en el recién nacido y que se acompaña de otra serie de anomalías craneofaciales y genitourinarias. La deformidad en flexión de la rodilla puede presentar diferentes grados de severidad. La principal estructura que va a condicionar el manejo terapéutico es la longitud del nervio ciático. En pacientes con deformidades menos acusadas podremos aplicar únicamente técnicas de liberación de partes blandas. En pacientes con deformidades más severa deberán añadirse osteotomías femorales o fijación circular externa para una corrección progresiva de la extremidad. En esta revisión narrativa presentamos una perspectiva actualizada de las características de esta enfermedad, así como de su abordaje diagnóstico y terapéutico.

Palabras clave: Síndrome de pterigium poplíteo, membrana poplíteo, deformidad en flexión, Z-plastia.

Abstract

Popliteal pterygium syndrome is a rare autosomal dominant disease that causes a flexion deformity of the lower extremities, affecting motor development in the newborn and is accompanied by another series of craniofacial and genitourinary anomalies. Knee flexion deformity can have different degrees of severity. The main structure that will determine therapeutic management is the length of the sciatic nerve. In patients with less pronounced deformities we can only apply soft tissue release techniques. In patients with more severe deformities, femoral osteotomies or external circular fixation should be added for progressive correction of the limb. In this narrative review we present an updated perspective of the characteristics of this disease, as well as its diagnostic and therapeutic approach.

Keywords: Popliteal pterygium syndrome, popliteal membrane, flexion deformity, Z-plasty.

1. Introducción

El síndrome de pterigium poplíteo (SPP) es una rara alteración anatómica que se presenta como una membrana que se extiende desde el talón hasta la zona isquiática (1) y en cuyo espesor se encontrarán, en la mayor parte de las ocasiones, la arteria poplíteo y el nervio ciático (Figura 1).

Las primeras referencias a este raro síndrome autosómico dominante fueron descritas en el año 1869 por Trelat. Más tarde, Gorlin en 1968 acuñó el término síndrome de *pterigium poplíteo*, en base a que era la alteración menos frecuente (2). La incidencia de esta entidad se

encuentra aproximadamente en torno a 1/300.000 recién nacidos vivos (1,3) y puede formar parte de otros síndromes polimalformativos como el síndrome de Van Der Wouden (VWS).

Estos dos cuadros clínicos presentan una alteración genética común asociada mutaciones en el gen del factor regulador de interferón 6 (IRF6), presente en el 68% de los pacientes con VWS y en el 97% de los pacientes con SPP (3), y que es la principal causa genética de labio leporino y fisura palatina (4,5). Esto ha llevado a pensar que estaríamos ante distintos grados de gravedad de una misma anomalía (4).

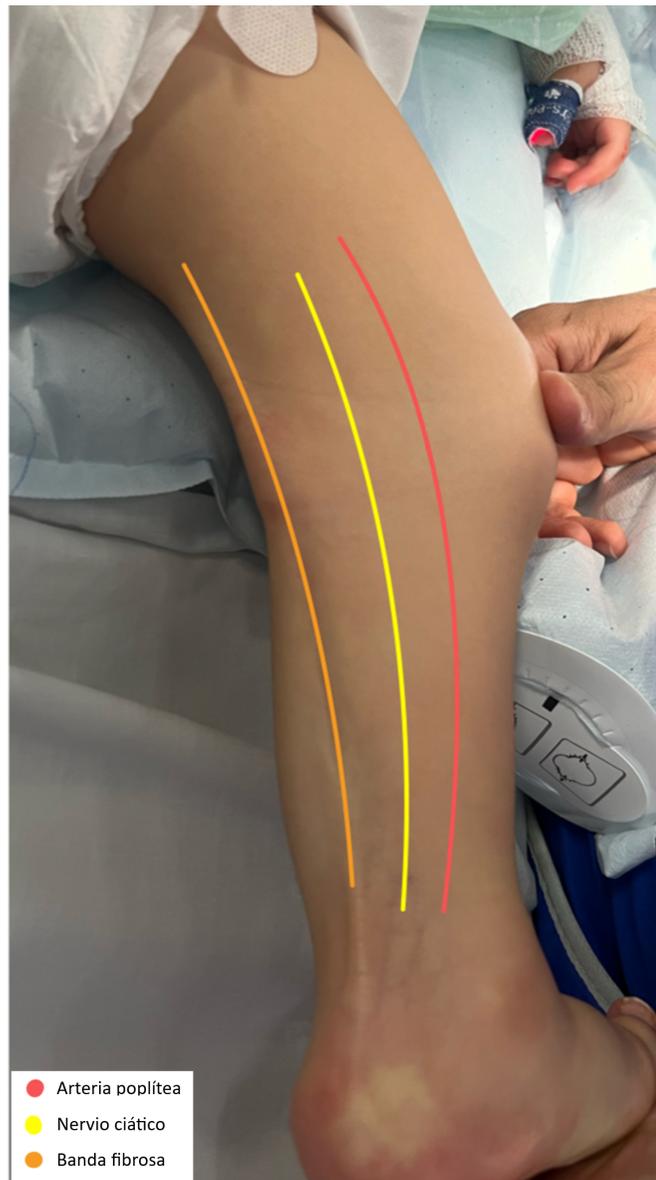


Figura 1. Diagrama de flujo teniendo en cuenta criterios de exclusión

Las teorías en cuanto a la patogenia de esta enfermedad son muy variables. Algunos autores apuntan a que podría estar en relación con una alteración microvascular que generan un edema y una alteración subsecuente epitelial que desembocaría en la generación de adherencias secundarias, aumento del tejido epitelial con afectación del tejido mesenquimal, defectos primarios del colágeno y pérdida de su capacidad apoptótica (6). Una de las últimas teorías planteadas por Sewilam M. y cols. sugieren que la alteración primaria es una agresión neurovascular que provoca un mal desarrollo del nervio durante la vida embriológica, dando lugar a la formación de un nervio corto y que dificulta el crecimiento normal de los tejidos circundantes como músculos, tendones y pliegues de la piel, que provocan todas las malformaciones anatómicas posteriores (6).

El SPP se considera una manifestación de artrogriposis y sus características clínicas son muy variables. Podremos encontrar paladar hendido (91-97%), membrana poplítea (58%), labio hendido (58%), fosas del labio inferior (46%), sindactilia (30-50%), anomalías genitales (37%), y anomalías ungueales (33%), singnatia, anquiloblefaron, y defectos de reducción digital (3,7,8). En el diagnóstico diferencial debemos tener presente una entidad con características clínicas similares pero cuyo patrón de herencia es autosómico recesivo, como es el síndrome de pterigión letal, también llamado síndrome de Bartsocas-Papas, y presenta numerosos síntomas como membranas poplíteas, hendiduras faciales, singnatia, anquiloblefaron, aplasia del pulgar, sindactilia, hipoplasia de labios mayores, microcefalia, aplasia corneal, hipoplasia de las alas nasales (9).

La mayoría de los pacientes se van a presentar como casos esporádicos, aunque en ocasiones podemos encontrar familiares del caso índice con antecedentes de paladar hendido o labio leporino, que no habrían sido identificados como portadores de este síndrome si hubieran sido los únicos sujetos afectados (10). El signo clínico más llamativo será la contractura en flexión provocada por una banda de tejido conectivo fibroso que se extiende por la parte posterior de la pierna desde la tuberosidad isquiática hasta el calcáneo (10). Esto puede condicionar una pérdida de movilidad, restringiendo el rango articular en la extensión de la rodilla y abducción y rotación de las caderas, lo cual puede afectar al desarrollo motor y la deambulacion si su presentación se produce en etapas tempranas del desarrollo (6).

En aquellas situaciones en las que el paciente no disponga de antecedentes familiares que orienten el diagnóstico, han sido sugeridos, por parte de algunos autores, algunos criterios clínicos diagnósticos que apoyarían el diagnóstico del síndrome de pterigium poplíteo. Para ello debe presentar, al menos, tres de las siguientes características:

paladar hendido y/o pterigión poplíteo, anomalías genitales, conductos salivales ectópicos en el labio inferior y anomalías en dedos y uñas (11).

En general, estos pacientes tendrán un buen pronóstico, con un desarrollo cognitivo normal. Sin embargo, el pronóstico para restablecer la actividad física depende de la complejidad del caso y del éxito del procedimiento reconstructivo (6).

El propósito de esta revisión es presentar las características de esta rara enfermedad y las herramientas diagnósticas y terapéuticas con las que contamos a la hora de abordarla.

2. Material y métodos

Dos autores (RCF, IMB) realizaron de forma independiente la búsqueda de documentos relacionados con el tema en marzo de 2024. Se accedió a las principales bases de artículos científicos: Google Scholar, PubMed, Embase y Scopus. Las palabras claves incluidas en los criterios de búsqueda fueron: popliteal pterygium, popliteal pterygium syndrome, popliteal pterygium and treatment, Van Der Wouden syndrome. Los mismos autores realizaron de forma independiente el cribado inicial. Si el título y el resumen coincidían con el tema, se accedía al texto completo del artículo.

3. Diagnóstico

Como se ha comentado previamente, el síndrome de pterigium poplíteo se asocia con una mutación del gen IRF6, localizado en el cromosoma 1q32.2 (12). Aunque la mayoría de casos tienen un buen pronóstico, sin alteraciones en el desarrollo mental y con posibilidad de corregir la mayoría de las anomalías que presenta, es una enfermedad que puede asociarse con una morbilidad grave. Por ello el diagnóstico prenatal es fundamental para poder orientar y guiar el tratamiento. Dicho diagnóstico es posible mediante la secuenciación genética de genética del gen IRF6 en ADN extraído de muestras fetales obtenidas mediante muestreo de vellosidades coriónicas o amniocentesis, o diagnóstico provisional mediante ecografía fetal (12,13).

Es muy escaso el número de estudios que se han centrado en el diagnóstico prenatal mediante pruebas de imagen, principalmente ecografía, y todos ellos son serie de casos y con número muy limitado de sujetos. El más reciente fue llevado a cabo por Traisisilp K. y cols. en 2021, donde estudiaron a una paciente de 30 años con antecedentes de aborto previo y que en la semana 20 solicitó atención prenatal y detección de anomalías fetales. El estudio ecográfico demostró la

presencia de varias anomalías anatómicas como pterigium poplíteo bilateral, pie equinovaro bilateral, sindactilia, genitales ambiguos y labio leporino que llevaron a la interrupción voluntaria del embarazo por parte de la pareja. Dicho diagnóstico se corroboró posteriormente con las pruebas genéticas pertinentes que revelaron una variante patogénica heterocigótica en IRF6. Con estos datos, los autores apuntan a que la postura anormal de las extremidades inferiores, incluido el pie zambo, y la restricción del movimiento de las extremidades inferiores pueden ser uno de los datos iniciales de sospecha que nos justifique un estudio ecográfico minucioso y detallado de otros signos característicos y cuyo estudio puede estar apoyado por la ecografía 3D para una mejor visualización de las membranas poplíteas (13,14). Una vez diagnosticado, podemos apoyarnos en otras pruebas de cara a la planificación del abordaje terapéutico. Es el caso de la resonancia magnética, la cual puede ser empleada para valorar las estructuras anatómicas afectadas en este síndrome, donde podemos decir que es la prueba de elección para estudiar a aquellos pacientes en los cuáles nos planteamos realizar un abordaje quirúrgico para corregir las deformidades de las extremidades inferiores (15).

Esto fue lo que estudiaron Donnelly y cols. en 2002, quienes realizaron esta prueba de imagen a 2 niños con esta patología. Los resultados indicaron que en algunas regiones del pterigion presentaba unas características de señal similares a las del músculo estriado, lo que sugería la posibilidad de que los pterigion sean músculos anómalos con tejidos conectivos largos en forma de tendones. Además, la resonancia nos orienta sobre la disposición espacial de estructuras vasculares y nerviosas que en la mayoría de ocasiones se encontrarán en el espesor de esta banda fibrosa y que debemos de localizar en los estudios de imagen previos a la cirugía con el objetivo de no dañarlas durante el procedimiento de resección del cordón fibroso, sabiendo que normalmente estarán normoposicionados y que el nervio peroneo se encontrará frecuentemente en posición anterolateral con respecto al pterigion (15).

4. Tratamiento

Dado el amplio espectro clínico que pueden presentar los pacientes con esta enfermedad, su abordaje terapéutico se hará en función de las necesidades del paciente, es decir, a la carta (16). En el manejo inicial, deberemos intervenir sobre aquellas alteraciones que puedan suponer un riesgo para la vida del recién nacido, como puede ser la presencia de alteraciones orofaciales que comprometan la vía aérea o la correcta nutrición oral. En este sentido, la mayor parte de los casos registrados en la literatura se produce una ruptura de estas adherencias poco después del nacimiento, aunque

en muchos casos se opta por intubar asegurar la vía aérea para garantizar su permeabilidad (17), aunque en el caso del paladar hendido, este sí debe reconstruirse a lo largo del primer año de vida acompañado de un trabajo de logopedia (18).

En lo que se refiere al pterigion poplíteo el objetivo principal será restaurar una anatomía que permita el desarrollo de la bipedestación y deambulación desde temprana edad.

Dado el amplio espectro de gravedad y de deformidad que nos podemos encontrar en esta enfermedad, el abordaje deberá realizarse de forma gradual, yendo de técnicas menos cruentas en deformidades más leves y métodos más agresivos en las más graves (16).

La utilización de tratamientos conservadores como la aplicación de yesos de forma seriada se ha comprobado que no consigue reducir la deformidad y, en caso de conseguir algo de longitud en la extremidad, la retracción posterior a la retirada de la inmovilización es la norma (12,19). Se han descrito casos de pacientes con inmadurez esquelética en los que se han empleado tracciones en ambas extremidades inferiores, combinadas con inmovilización con yesos con el objetivo de reducir la deformidad cuyo resultado terminó con la amputación de la extremidad (20).

En aquellas situaciones en las que rechazamos el tratamiento conservador y decidamos un manejo más invasivo, hay que tener en cuenta que antes de realizar la intervención, debemos planificar la cirugía y valorar el estado de las estructuras nerviosas englobadas dentro del pterigion. Para ello, podemos marcar las zonas de incisión que vamos a realizar acompañado de un estudio electromiográfico que nos permita valorar el estado del nervio ciático en todo su recorrido y la localización de sus ramas. Con este fin, podemos utilizar una aguja con la que usaremos de estimulador y que nos permitirá ver las contracciones e ir localizando el recorrido del nervio (6). Además, nos podemos apoyar en pruebas de imagen como la RM que nos pueden facilitar la planificación quirúrgica y conocer la localización exacta de vasos y nervios antes de la cirugía (15).

Este es el caso de deformidades mayores, donde el manejo quirúrgico será la norma. En este punto, se puede intentar un abordaje sobre las partes blandas únicamente, mediante la realización de Z-plastia, incluyendo o no resección del cordón fibroso para minimizar la tensión sobre el nervio ciático, capsulotomías, tenotomía de isquiotibiales y tendón de Aquiles si se produce una deformidad en equino tras la liberación, seguido de inmovilización con férula para mantener la corrección (6,9,11).

Cuando nos encontramos con deformidades mayores, donde el nervio ciático estará mucho más acertado, estos

pacientes pueden requerir añadir otro tipo de técnicas como osteotomías de acortamiento femoral, osteotomía de acortamiento femoral, injertos de elongación nerviosa o una combinación de ellos (16).

Aunque los injertos nerviosos han sido otra propuesta de tratamiento en casos con importante acortamiento ciático, su uso genera cierta controversia. Hasan y cols. 2023, tras la realización de la Z-plastia y escisión de la banda fibrótica realizaron una elongación nerviosa. Para ello, se expuso el tronco ciático a nivel poplíteo y se extirpó un segmento fascicular de 8 cm del muñón distal y se suturó al muñón proximal. En el seguimiento a largo plazo los estudios de conducción nerviosa fueron deficientes, una posición del pie en equinovaro y una contractura en flexión de la rodilla de unos 30° (9).

En aquellos casos muy extremos, donde tanto la liberación de partes blandas como los diversos tipos de osteotomías preveamos que no van a ser capaces de corregir el acortamiento, podemos plantearnos realizar una elongación progresiva de la extremidad mediante fijación externa. Selnac y cols. en 2009 publicaron una serie de casos tratados mediante técnica de Ilizarov, donde los pacientes tenían contractura en flexión >90°. Lograron la extensión completa en todos los casos, aunque en varios de ellos hubo una recurrencia de la contractura en flexión que obligó a repetir el mismo procedimiento. Entre las complicaciones encontradas durante el procedimiento describen equinismo, fractura diafisaria de fémur y tibia y luxación posterior de la tibia (21).

5. Conclusión

El síndrome de pterigium poplíteo es una rara enfermedad que puede presentar muchas manifestaciones clínicas, donde atenderemos en primer lugar aquellas que puedan comprometer la vida del paciente. Dentro del amplio espectro clínico del paciente debemos evaluar el grado de deformidad que presenta y en función de ello decidir el tratamiento más adecuado a las necesidades del paciente. En este proceso no debemos olvidar que disponemos de herramientas diagnósticas como la RM que nos pueden ayudar a planificar la cirugía disminuyendo el riesgo de lesionar estructuras vasculares posteriormente durante la cirugía.

Declaraciones

Agradecimientos

Especial mención al Dr. Bossini por su implicación, apoyo y las infinitas ganas que tiene siempre de sacar lo mejor de cada alumno.

A toda la unidad de traumatología infantil de HUVN por el cariño, la ilusión con la que nos reciben y la confianza que siempre tienen en todos los residentes que pasamos por sus manos.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de intereses ni haber recibido financiación externa en en la elaboración de este trabajo.

Financiación

Ninguna.

Referencias

1. Mahalik SK, Menon P. Popliteal pterygium syndrome. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2010;15(3):110–1.
2. Bennun RD, Stefano E, Moggi LE. Van der woude and popliteal pterygium syndromes. *Journal of Craniofacial Surgery.* 2018;29(6):1434–6.
3. Dobs M, Ghamry MA, Anvekar P, Lohana P, Ali SR. Popliteal Pterygium With Van Der Woude Syndrome. *Cureus.* 2021.
4. Reardon JB, Brustowicz KA, Marrinan EM, Mulliken JB, Padwa BL. Anatomic severity, midfacial growth, and speech outcomes in van der woude/popliteal pterygium syndromes compared to nonsyndromic cleft lip/palate. *Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 2015;52(6):676–81.
5. Leslie EJ, Standley J, Compton J, Bale S, Schutte BC, Murray JC. Comparative analysis of IRF6 variants in families with Van der Woude syndrome and popliteal pterygium syndrome using public whole-exome databases. *Genetics in Medicine.* 2013;15(5):338–44.
6. Sewilam M, Hassan AS, Shoaib A, Alrayes M. Surgical Correction of Popliteal Pterygium with Serial Splinting: A Case Report and Review of Literature. Vol. 9, *Plastic and Reconstructive Surgery - Global Open.* Lippincott Williams and Wilkins; 2021.
7. Venkata Mahipathy SRR, Durairaj AR, Sundaramurthy N, Ramachandran M. Popliteal pterygium syndrome: A rare syndrome. Vol. 51, *Indian Journal of Plastic Surgery.* Wolters Kluwer Medknow Publications; 2018. p. 248–50.
8. Qasim M, Shaukat M. Qasim et al, Popliteal pterygium syndrome Popliteal Pterygium Syndrome: A Rare Entity [Internet]. 2012. Available from: <http://www.apsjcaserep.com>
9. Hasan M, Muhammad H, Cein CR, Ahmad H, Nata Baskara AAN. Orthopedic Surgical Management of Complicated Congenital Popliteal Pterygium Syndrome: A Case Report. *Orthop Res Rev.* 2023;15:47–57.
10. Froster-Iskenius UG. Popliteal pterygium syndrome. *J Med Genet.* 1990;27(5):320–6.

11. Spencer LS de B, Gondim DD, Alves RV, Silva RBHDD, Lopes VDF. Popliteal pterygium syndrome: case report and literature review Síndrome do pterígio poplíteo: relato de caso e revisão da literatura. *Rev Bras Cir Plást.* 2012;27(3):482–6.
12. 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.
13. Traisisilp K, Luewan S, Sirilert S, Jatavan P, Tongsong T. Case report prenatal sonographic and molecular genetic diagnosis of popliteal pterygium syndrome. *Diagnostics.* 2021;11(10).
14. Perrotin F, Haddad G, Ás Guichet A, Paillet C, Moraine C, Body G. Prenatal ultrasonographic diagnosis of the popliteal pterygium syndrome. *Prenat Diagn.* 2000;20(6):501–4.
15. Donnelly LF, Emery KH, Do TT. MR Imaging of Popliteal Pterygium Syndrome in Pediatric Patients. *AJR Am J Roentgenol* [Internet]. 2002;178(5):1281–4. Available from: www.ajronline.org
16. Parikh SN, Crawford AH, Do TT, Roy DR. Popliteal pterygium syndrome: implications for orthopaedic management. *Journal of Pediatric Orthopaedics.* 2004;13:197–201.
17. Posey JE, Dariya V, Edmonds JL, Lee EI, Probst FJ, Premkumar MH. Syngnathia and obstructive apnea in a case of popliteal pterygium syndrome. *Eur J Pediatr.* 2014;173(12):1741–4.
18. Karmakar S, Mishra B. A Neglected Case of Popliteal Pterygium Syndrome Presenting in Adulthood. *Clinical Medical Image Library.* 2020 Oct 26;6(4).
19. Frohlich GS, Starzer KL, Tortora JM. Popliteal pterygium syndrome: Report of a family. *J Pediatr.* 1977;90(1):91–3.
20. Hecht F, Jarvinen JM, Portland M. Heritable dysmorphic syndrome normal intelligence itb. *The Journal of PEDIATRICS.* 1967.
21. Solignac N, Vialle R, Thévenin-Lemoine C, Damsin JP. Popliteal pterygium knee contracture: Treatment with the Ilizarov technique. *Orthopaedics and Traumatology: Surgery and Research.* 2009;95(3):196–201.