

Multimed 2021; (25)3: e2421

Mayo-Junio

Caso clínico

Polisindactilia preaxil. Presentación de caso

Preaxile polysyndactyly. Case presentation

Polissindactilia do préaxil. Apresentação do caso

Rafael Gutiérrez Núñez ^{I*}  <https://orcid.org/0000-0003-1133-456X>

Dielvis Alarcón Zamora ^{II}  <https://orcid.org/0000-0002-5618-940X>

Jesús Eligio Rojas Guerra ^I  <https://orcid.org/0000-0003-4686-486X>

Beatriz María Gutiérrez Alarcón ^I  <https://orcid.org/0000-0003-0731-6545>

^I Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Facultad de Ciencias Médicas Celia Sánchez Manduley. Manzanillo. Granma, Cuba.

^{II} Hospital Clínico Quirúrgico Docente Celia Sánchez Manduley. Manzanillo. Granma, Cuba.

*Autor para la correspondencia. E-mail: rafagutierrez@infomed.sld.cu

RESUMEN

La polisindactilia es un defecto congénito que tiene lugar en las manos o en los pies, o en ambos al mismo tiempo y que consiste en la existencia de múltiples dedos supernumerarios además de la fusión de tejido blando y/o óseo entre dedos adyacentes, generando la ausencia total o parcial del espacio entre dos dedos. Se presenta el caso de una paciente femenina de 35 años de edad. No presenta ningún antecedente patológico personal de interés, ni alergias medicamentosas conocidas. Presenta una sindactilia compleja en el dedo pulgar de la mano derecha, con polidactilia preaxil, acompañado de disminución de la movilidad en las articulaciones de este dedo. Esta paciente voluntariamente y con consentimiento informado forma



parte del proyecto de investigación "Defectos congénitos del esqueleto apendicular de la institución". Este defecto afecta el 1.2% de los recién nacidos y el 10 % de esta aparición ocurre en las extremidades superiores, siendo la duplicación del pulgar la polidactilia más común de la mano. La polisindactilia es una entidad con muy poca frecuencia, es más común en la población blanca y asiática, en esta entidad es importante el tratamiento temprano para evitar deformidades en el dedo afectado, Idealmente se debe realizar la cirugía entre los 10 y 12 meses de edad.

Palabras clave: Polisindactilia; Defecto congénito; Supernumerario.

ABSTRACT

Polysyndactyly is a congenital defect that occurs in the hands or feet, or both at the same time and that consists of the existence of multiple supernumerary fingers in addition to the fusion of soft tissue and / or bone between adjacent fingers, generating the total or partial absence of the space between two fingers. The case of a 35-year-old female patient is presented. He does not present any personal pathological history of interest, or known drug allergies. It presents a complex syndactyly in the thumb of the right hand, with preaxial polydactyly, accompanied by decreased mobility in the joints of this finger. This patient voluntarily and with informed consent is part of the research project "Congenital defects of the appendicular skeleton of the institution." This defect affects 1.2% of newborns and 10% of this appearance occurs in the upper extremities, being the duplication of the thumb the most common polydactyly of the hand. Polysyndactyly is an entity with very little frequency, it is more common in the white and Asian population, in this entity early treatment is important to avoid deformities in the affected finger, Ideally, surgery should be performed between 10 and 12 months of age.

Keywords: Polysyndactyly; Congenital defect; Supernumerary.

RESUMO

A polissindactilia é um defeito congênito que ocorre nas mãos ou nos pés, ou ambos ao mesmo tempo e que consiste na existência de múltiplos dedos supranumerários



além da fusão de tecidos moles e / ou osso entre os dedos adjacentes, gerando o total ou parcial ausência de espaço entre dois dedos. É apresentado o caso de uma paciente de 35 anos de idade. Ele não apresenta nenhuma história patológica pessoal de interesse ou alergia a medicamentos conhecida. Apresenta sindactilia complexa no polegar da mão direita, com polidactilia pré-axial, acompanhada de diminuição da mobilidade nas articulações deste dedo. Este paciente voluntariamente e com consentimento informado faz parte do projeto de pesquisa “Defeitos congênitos do esqueleto apendicular da instituição”. Esse defeito atinge 1,2% dos recém-nascidos e 10% desse aparecimento ocorre nas extremidades superiores, sendo a duplicação do polegar a polidactilia da mão mais comum. A polissindactilia é uma entidade com muito pouca frequência, é mais comum na população branca e asiática, nesta entidade o tratamento precoce é importante para evitar deformidades no dedo afetado. Idealmente, a cirurgia deve ser realizada entre 10 e 12 meses de idade.

Palavras-chave: Polissindactilia; Defeito congênito; Supranumerário.

Recibido: 2/2/2021

Aprobado: 26/2/2021

Introducción

La polisindactilia es un defecto congénito que puede aparecer en las manos, en los pies, o en ambos al mismo tiempo y que consiste en la existencia de uno o múltiples dedos supernumerarios fusionados. ⁽¹⁻³⁾

Los defectos congénitos afectan aproximadamente entre el 1 y 2 % de todos los recién nacidos vivos y las alteraciones en las extremidades superiores se observan en aproximadamente el 10 % de estos pacientes. ^(1, 2, 4, 5) Se estima que la incidencia actual de malformaciones o alteraciones congénitas en la mano es de 2,3 casos por cada 1 000 nacidos vivos. ^(6, 7)



La etiopatogenia de las alteraciones congénitas de la mano es muy variada. Pueden ocurrir de manera esporádica, o ser el resultado de una alteración genética heredable.

(1- 5, 8)

A partir de la cuarta semana de la vida intrauterina comienza la formación de las manos y la longitud final de los dedos, cualquier agente o factor o hecho que intervenga va a determinar una anomalía congénita de la mano y la consulta temprana con el ortopedista determinará la posibilidad de tratamiento temprano o precoz para mejorar el pronóstico, incluso cuando la cirugía plástica reconstructiva no constituya una opción. (3, 5, 9)

La polidactilia aislada fue la primera enfermedad autosómica dominante o recesiva, reconocida por su transmisión mendeliana simple, donde la herencia dominante fue descrita por Maupertis, en el año 1756, en la base a las tres generaciones de afectados en la familia de un cirujano que tenía seis dedos en todas sus extremidades. (3-7, 8)

La mayor prevalencia de polidactilia se observa en poblaciones de origen negroide especialmente en la polidactilia pos-axil. En un estudio en Nigeria se encontraron una prevalencia de polidactilia pos-axil de 17.9 y 27.1 por 1.000 nacidos vivos en mujeres y hombres respectivamente. (2, 10, 11)

En la actualidad se concluye que se trata de una malformación de herencia autosómica dominante con una prevalencia de 64.9%. (1, 4, 9) En otros estudios realizados se encuentra que en pacientes de piel negra hay una frecuencia de polidactilia superior en los hijos varones afectados que, en las hijas afectadas, sin embargo, no se encuentra esta diferencia en los casos de polidactilia de individuos de otras razas, por lo que se supone que hay existencia de genes modificadores recesivos ligados al cromosoma X, que estaría presente en la raza negra y no en otras etnias. (6, 10, 12)

Presentación de caso

Paciente femenina de 35 años de edad. No presenta ningún antecedente patológico personal de interés, ni alergias medicamentosas conocidas, Presenta una sindactilia compleja en el dedo pulgar de la mano derecha, con polidactilia preaxil, acompañado



de disminución de la movilidad en las articulaciones de este dedo. Esta paciente voluntariamente y con consentimiento informado forma parte del proyecto de investigación "Defectos congénitos del esqueleto apendicular de la institución". (Figura 1 y figura 2)

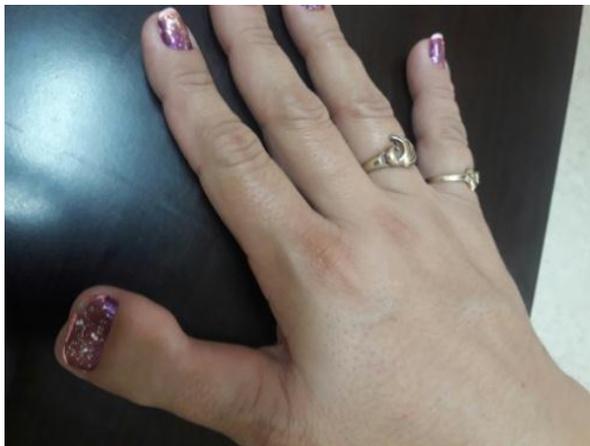


Fig. 1. Fotografía de la mano derecha.



Fig.2. Rayo X mano derecha con polisindactilia en dedo pulgar.

Discusión

Muchos estudios revelan una mayor frecuencia de este defecto en hombres que en mujeres, y un predominio del tipo pos-axil sobre el pre-axil. (1, 5, 13)



Otros estudios familiares realizados con el objetivo de localizar el gen responsable de la polidactilia pos-axil, identificaron un gen en el brazo corto del cromosoma 7, gen GL 13; y en otra familia se identificó como PAPA2, localizado en el brazo largo del cromosoma 13, y en una tercera familia permitió localizar el gen PAPA3 en el brazo corto del cromosoma 19, el cual está demostrando la heterogeneidad genética de esta anomalía. (7, 14, 15)

La sindactilia es una de las más frecuentes de las malformaciones congénitas de la mano y es más frecuente aún entre los dedos medio y anular; puede afectar dos o más dedos y puede ser total o parcial, según los dedos estén unidos en toda su longitud, solo en las bases (membrana interdigital) o en la punta (acrosindactilia), también puede ser laxa o consistente. Puede estar asociada a otras malformaciones de la mano, como polidactilia, y otras deficiencias de los huesos largos. También puede estar formando parte de síndromes genéticos, como son: Síndrome de Apert, la polibraquisindactilia y el Síndrome de Poland. (1, 2, 9, 11)

El grado de sindactilia varía desde la afectación de dos dedos, por otra parte normales, que están unidos por piel (palmeado), hasta el palmeado similar entre todos los dedos (mano en mitón). El término sindactilia simple se refiere a la sindactilia que abarca únicamente tejidos blandos, a diferencia del término sindactilia compleja en la que se encuentran afectados tantos tejidos blandos, hueso, faneras (uñas) y zonas articulares. Finalmente, el término sindactilia complicada se refiere a la asociación de sindactilia y anomalías esqueléticas, como lo son las falanges anguladas. (4, 13, 16)

La etiopatogenia de la polisindactilia (aumento del número de dedos, asociado a su fusión) aborda una considerable carga genética en esta patología. Según la bibliografía revisada (1- 4, 11, 15, 16) clasifica la polisindactilia en 4 tipos:

Polidactilia preaxiles. aparece en el borde interno del pie o de la mano y afecta al dedo gordo. Subtipos:

Tipo 1: Solo afecta al dedo, (falange distal o ambas falanges).

Tipo 2: La duplicación afecta también al metatarsiano.

Tipo 3: 1er metatarsiano anormal.

Polidactilia postaxil: aparece en el borde externo y afecta al 5º dedo. Subtipos:



Tipo 5º dedo: El dedo supernumerario aparece medial al 5º dedo.

Tipo 6º dedo: El dedo supernumerario aparece externo al 5º dedo.

Polidactilias centrales: aparece en los dedos de 2º al 4º.

Polidactilias peculiares. ej. Pie en espejo (diez dedos).

Conclusiones

La polisindactilia es una entidad con muy poca frecuencia, es más común en la población blanca y asiática, en esta entidad es importante el tratamiento temprano para evitar deformidades en el dedo afectado, Idealmente se debe realizar la cirugía entre los 10 y 12 meses de edad, con el fin de evitar o disminuir secuelas funcionales y psicológicas. No se conoce una prevención para este tipo de malformación. Los padres que han tenido un hijo con sindactilia, así como los que tienen antecedentes en la familia, deben de acudir a consejo genético para determinar el riesgo de que se vuelva a presentar.

Referencias bibliográficas

1. Carrigan RB. The upper limb. In: Kliegman RM, St, Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 21st ed. Cap. 107. Philadelphia, PA: Elsevier; 2020.
2. Mauck BM, Jobe MT. Congenital anomalies of the hand. In: Azar FM, Beaty JH, Canale ST, eds. Campbell's Operative Orthopaedics. 13th ed. Cap. 79. Philadelphia, PA: Elsevier; 2017.
3. Son-Hing JP, Thompson GH. Congenital abnormalities of the upper and lower extremities and spine. In: Martin RJ, Fanaroff AA, Walsh MC, eds. Fanaroff and Martin's Neonatal-Perinatal Medicine. 11th ed. Cap 99. Philadelphia, PA: Elsevier; 2020.



4. Benítez S, Barreto C, Duro E. Relación entre sobrepeso y obesidad materna con cardiopatías congénitas. Estudio retrospectivo caso-control en el área norte de Buenos Aires. *Perinatología y Reproducción Humana* 2017; 31(2): 73-77.
5. Velásquez Papa DA. Características sociodemográficas y perinatales de las malformaciones congénitas externas en recién nacidos en el Hospital IIEs salud-Iquios, enero a diciembre 2014. [Tesis]. Iquitos-Perú: Universidad Nacional de la Amazonia Peruana; 2015. [citado 5/1/2021]. Disponible en: https://repositorio.unapiquitos.edu.pe/bitstream/handle/20.500.12737/3921/David_Tesis_Titulo_2015.pdf?sequence=1&isAllowed=y
6. Rapaport L. Asocian la obesidad materna con un aumento del riesgo de malformaciones congénitas. *Observa-T Perú*. [Internet]. 2017 [citado 11/1/2021]. Disponible en: <https://observateperu.ins.gob.pe/noticias/261-asocian-obesidad-materna-y-riesgo-de-malformaciones-congenitas>
7. Concepción Zavaleta M, Cortegana Aranda J, Zavaleta Gutierrez F, Ocampo Rugel C, Estrada Alba L. Factores maternos asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos de un hospital de Trujillo, Perú. *Revista del Cuerpo Médico del Hospital Nacional Almazor Aguinaga Asenjo* 2016; 9(2): 99-104.
8. Anomalías congénitas.org. Frecuencia y causas. [Internet]. 2016 [citado 5/1/2021]. Disponible en: https://www.anomaliascongenitas.org/app/webroot/blog/?page_id=9
9. Samaniego Luna NI, Guzmán Andrade AF. Factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora de la ciudad de Loja en el período enero-junio 2016. [Tesis]. Loja-Ecuador: Universidad Nacional de Loja; 2017. [citado 5/1/2021]. Disponible en: <https://dspace.unl.edu.ec/jspui/bitstream/123456789/19582/1/Tesis%20Alison%20Fernanda%20Guzm%c3%a1n%20Andrade.pdf>
10. Bidondo MP, Groisman B, Tardivo A, Tomasoni F, Tejeiro V, Camacho I, et al. Diprosopus: Systematic review and report of two ca-ses. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2016; 106(12): 993-1007.



11. Groisman B, Bidondo MP, Barbero P, Liascovich R. La Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC): objetivos ampliados de la vigilancia. Arch Argent Pediatr 2016; 114(4): 295-297.
12. Babiano Fernández MA. Sindactilia bilateral. FMC 2016; 23(6): e111.
13. Canalejo Saavedra V, Sierra García R, Salinas Meritú A. Síndrome de Moebius. Reporte de un caso clínico. Revista Mexicana de Pediatría 2018; 85(3): 102-105.
14. Maria Ramirez CS, Ayala Servín N. Polidactilia familiar: dedos supernumerarios. Discover Medicine 2018; 2(1): 51-54.
15. Viso Russián RJ, Viso Barroso RG. Polidactilia. Federación Sudamericana de Cirugía de la Mano. [Internet]. 2018 [citado 5/1/2021]. Disponible en: <https://docplayer.es/2476372-Polidactilia-rafael-j-viso-russian-1-rene-g-viso-barroso-2-introduccion-la-presencia-de-la-polidactilia-en-el-recien.html>
16. Dogliotti. Revisión de la descripción y tratamiento de las anomalías congénitas más frecuentes de la mano. Cir plást iberolatinoam 2017; 43(1): s97-s106.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Contribución de Autoría

Rafael Gutiérrez Núñez, como autor principal originó la idea del tema: Polisindactilia preaxil, presentación de caso. Realizó el diseño de la investigación, contribuyó en la discusión.

Dielvis Alarcón Zamora, contribuyó en la parte estadística de la investigación, recogida de información y redacción del artículo.

Jesús Eligio Rojas Guerra, contribuyó al procesamiento de la información del artículo y búsqueda de bibliografía actualizada.

Beatriz María Gutiérrez Alarcón, contribuyó al procesamiento de la información del artículo y búsqueda de bibliografía actualizada.



Yo, Rafael Gutiérrez Núñez, en nombre de los coautores, declaro la veracidad del contenido del artículo: Polisindactilia preaxil. Presentación de un caso.

