

# Incidencia de polidactilia en el Hospital Pediátrico de Guayaquil, Ecuador

Mei-Chun Lin<sup>1</sup>, Andrés Rivadeneira-Maldonado<sup>2</sup>, Daniel Acosta-Farina<sup>3</sup>, Jimmy Andrade-Montesdeoca<sup>1</sup>, Jorge Oliveros-Rivero<sup>1</sup>, Daniel Acosta-Bowen<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Médico postgradista de cirugía pediátrica. <sup>2</sup>Cirujano plástico. <sup>3</sup>Cirujano pediatra. Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde. Universidad Católica Santiago de Guayaquil, Ecuador. <sup>4</sup>Médico. Universidad Católica Santiago de Guayaquil, Ecuador

## Resumen

**Antecedentes.** La polidactilia es una anomalía congénita caracterizado por la presencia de más de cinco dedos en las manos o/y en los pies. A nivel mundial existen diferentes registros sobre su incidencia en distintos países, pero en Ecuador, el último dato registrado a nivel nacional fue en el 2008, por lo cual el objetivo de nuestro estudio es conocer la incidencia actual de la polidactilia en un hospital pediátrico del Ecuador.

**Pacientes y métodos.** Se analizaron los datos de pacientes atendidos con diagnóstico de polidactilia en el hospital pediátrico "Dr. Roberto Gilbert Elizalde", en el periodo comprendido entre 2016 y 2020.

**Resultados.** Se presentó un total de 109 pacientes con diagnóstico de polidactilia, con una tasa de incidencia de 4,02 por cada 10.000 pacientes atendidos, de los cuales predomina el sexo masculino, similar a los estudios reportados a nivel mundial. La afectación de un solo miembro fue la presentación mayormente registrada, seguido de la afectación bilateral y en menor proporción, la afectación en tres y cuatro miembros. Según el tipo de polidactilia, la postaxial es la más frecuente, pero la preaxial es la de mayor asociación a otras anomalías congénitas. A pesar que es una anomalía congénita, solo el 19 % del universo estudiado cuenta con valoración por genética.

**Conclusiones.** Por las características clínico-epidemiológicas, la polidactilia requiere un abordaje multidisciplinario por formar parte de distintos síndromes; con el objetivo final de restituir la funcionalidad del o de los miembros afectados, y la integración del paciente a la sociedad.

**Palabras clave:** malformación congénita, polidactilia, postaxial, preaxial

## Incidence of polydactyly in a Children's Hospital from Guayaquil, Ecuador

### Abstract

**Background.** Polydactyly is a congenital anomaly characterized by the presence of more than five fingers in the hand or feet. Globally there is different data about the incidence in several countries, however in Ecuador the latest available information is from 2008. Based on this, our objective is to know the incidence of polydactyly in a Pediatric Hospital in Ecuador.

**Patients and methods.** The analyzed data included patients with a diagnosis of polydactyly that were treated in the "Children's Hospital" in the period between 2016 and 2020.

**Results.** A total of 109 charts with diagnostic of polydactyly were reviewed; the incidence of polydactyly in our hospital is 4,02/10,000 patients that presented to the outpatient clinic. It is predominantly seen in males, just as expected based on the literature. The most common type of presentation was the involvement of one extremity, followed by bilateral involvement and to a lesser proportion the involvement of three or all of the extremities. Regarding the type of polydactyly; postaxial is the most frequent one, but preaxial is more related to other congenital anomalies. Despite the fact that it is a congenital anomaly, only 19 % of the patients involved in this study were followed up by a geneticist.

**Conclusions.** Due to the clinical and epidemiological characteristics, polydactyly requires a multidisciplinary approach, as it is part of different syndromes; with the ultimate goal of restoring the functionality of the affected extremity/ies and ultimately the integration of the patient in society.

**Keywords:** congenital malformation of limbs, polydactyly, postaxial, preaxial.

## Introducción

La polidactilia es una anomalía congénita caracterizado por la presencia de un mayor número de dedos de las manos o los pies<sup>1</sup>. Su etiología es todavía incierta, pero se sabe que es una patología de expresividad variable con gran heterogeneidad genética<sup>2</sup>. Según su presentación, la polidactilia puede clasificarse en: polidactilia radial o preaxial, central y ulnar o postaxial<sup>3</sup>, dependiendo de la falange afecta, siendo la postaxial la más frecuente, con un 80% de los casos registrados<sup>4</sup>. Además, puede presentarse como un defecto aislado, estar asociado a otras anomalías o formar parte de un componente sindrómico<sup>2,5-8</sup>.

Las malformaciones congénitas de las extremidades son muy frecuentes con una incidencia mundial de 21,5 por 10.000 nacidos vivos<sup>9</sup>, siendo la polidactilia el diagnóstico individual más común.

En Latinoamérica, según las cifras del ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) hasta el 2014, la polidactilia ocupa el segundo lugar dentro de todas las malformaciones congénitas registradas en los hospitales participantes, siendo la malformación más frecuente correspondiente al sistema musculoesquelético<sup>10</sup>.

En el Ecuador, según los datos registrados en el ECLAMC hasta el 2008, la polidactilia es la malformación con mayor tasa de incidencia, con un total de 18,4 por cada 10.000 nacidos vivos, seguido del labio leporino con 17,3 por cada 10.000 nacidos vivos<sup>11</sup>.

El objetivo de este trabajo es conocer la incidencia de la polidactilia en el Hospital de Niños "Dr. Roberto Gilbert Elizalde" en la ciudad de Guayaquil, Ecuador.

## Pacientes y métodos

Realizamos un estudio retrospectivo, observacional donde se incluyen a todos los pacientes atendidos en el hospital de niños "Dr. Roberto Gilbert Elizalde" desde enero del 2016 a diciembre del 2020 con diagnóstico de polidactilia.

Se revisaron las historias clínicas de todos los pacientes con este diagnóstico y

se registraron los siguientes datos: género, edad, miembro afecto, clasificación de la polidactilia (preaxial, postaxial y central), asociación con otras malformaciones congénitas, valoración por genética y especialidad quien capta por primera vez al paciente. Los datos recolectados se ingresaron al *software IBM SPSS Statistics* versión 25 para su análisis y posterior interpretación.

## Resultados

Dentro del periodo de tiempo estudiado, se registraron un total de 215 paciente atendidos por primera vez con el diagnóstico de polidactilia, de los cuales se descartaron del estudio 106 pacientes por distintas causas (información incompleta, diagnóstico erróneo, entre otros), quedando una población final de 109 pacientes (tabla I).

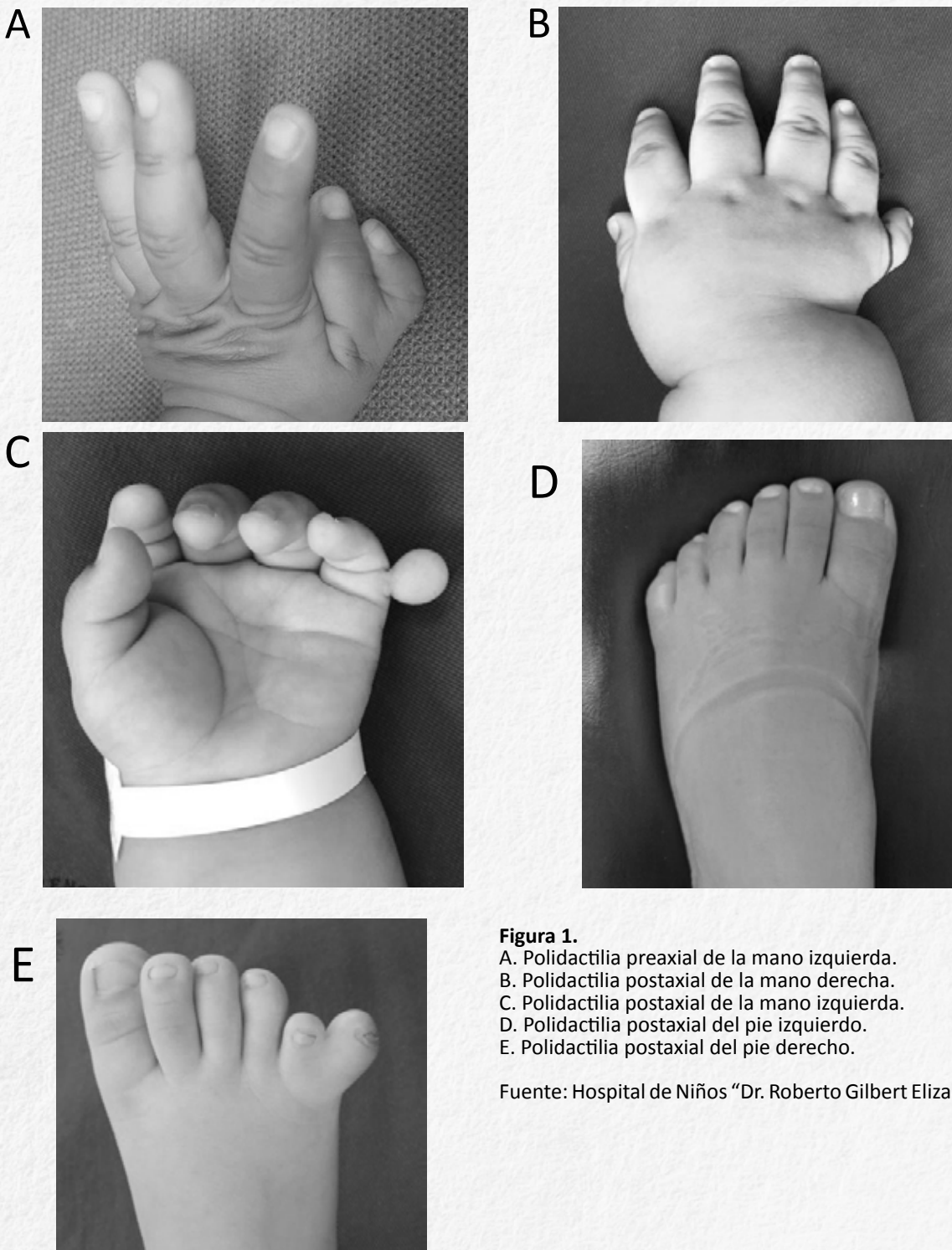
De los 109 pacientes, 78 fueron atendidos por primera vez antes del año de edad,

Variables	Frecuencia (n= 109)	%
<b>Edad</b>		
0 - 1 año	78	71,6 %
2 - 5 años	20	18,3 %
6 - 10 años	6	5,5 %
> 10 años	5	4,6 %
<b>Género</b>		
Hombre	63	57,8 %
Mujer	46	42,2 %
<b>Cantidad de extremidades afectadas</b>		
Uno	82	75,2 %
Dos	23	21,1 %
Tres	2	1,8 %
Cuatro	2	1,8 %
<b>Clasificación de la polidactilia</b>		
Postaxial	74	67,9 %
Preaxial	32	29,4 %
Central	2	1,8 %
Combinado	1	0,9 %
<b>Presentación de la polidactilia valorado por Genética</b>		
Aislado	11	10,1 %
Asociado a otras anomalías congénitas	5	4,6 %
Asociado a síndromes	0	0 %
Estudios incompletos	5	4,6 %
No valorado por genética	88	80,7 %
<b>Primera captación</b>		
Pediatría	51	46,8 %
Cirugía plástica	24	22 %
Traumatología	22	20,2 %
Cirugía pediátrica	8	7,3 %
Genética	4	3,7 %

correspondiente al 71,6 % de la población total, veinte (18,3 %) entre el año hasta los cinco años, seis (5,5 %) entre los cinco hasta los 10 años y cinco (4,6 %) fueron atendidos siendo mayores de 10 años.

El género de mayor frecuencia fue el sexo masculino con un total de 63 pacientes (57,8 %), mientras que 46 pacientes (42,2 %) eran de sexo femenino.

En relación al número de miembros afectados, se observó que la polidactilia en un solo miembro se presentó en 82 pacientes, equivalente al 75,2 % de la población estudiada, de los cuales el pie derecho fue el más frecuente, presentándose en 28 (26 %) pacientes, seguido de la mano izquierda con 20 pacientes (18 %) y la mano derecha junto al pie izquierdo por igual en 17 (16 %) pacientes cada uno (figura 1).

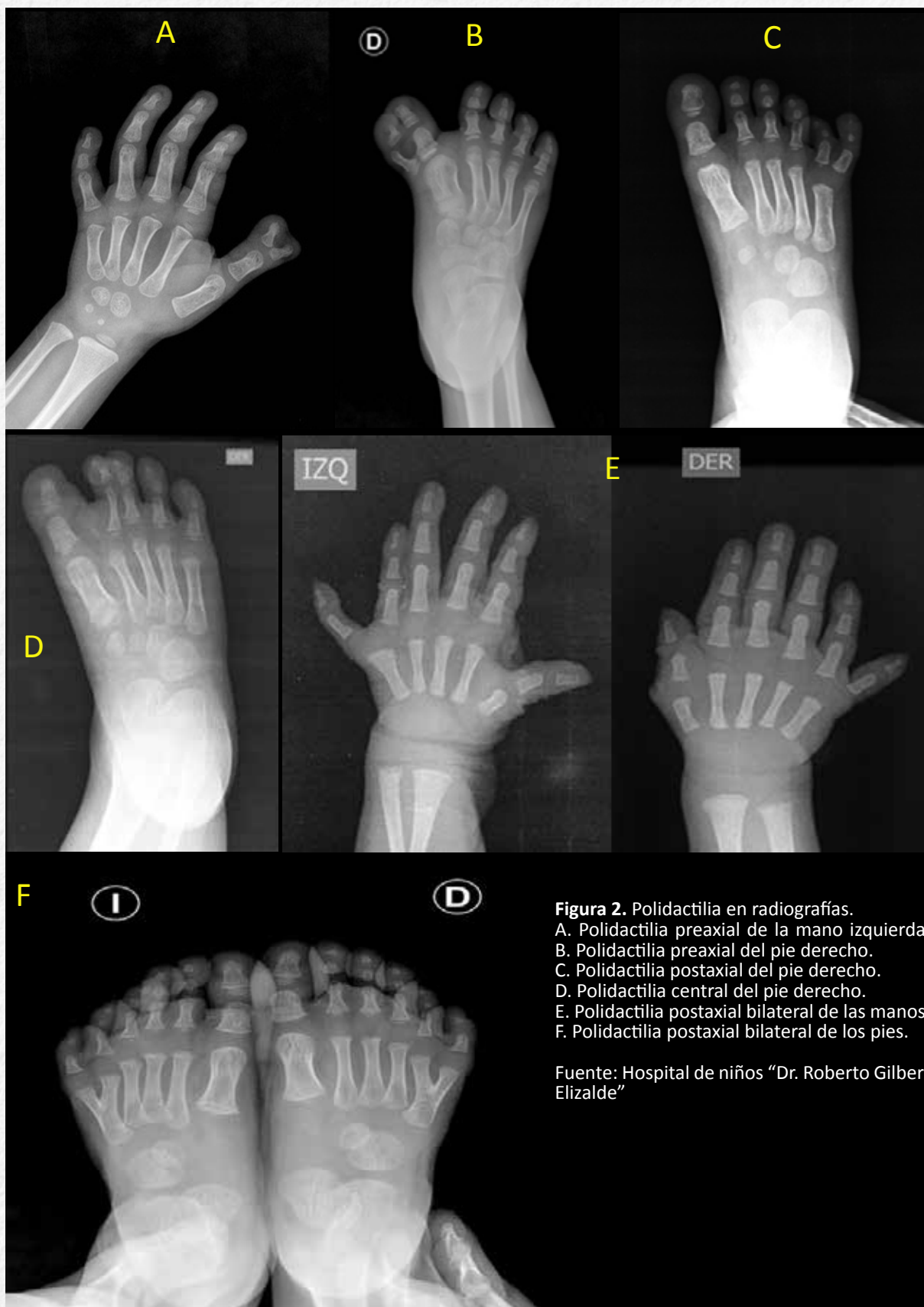


**Figura 1.**  
A. Polidactilia preaxial de la mano izquierda.  
B. Polidactilia postaxial de la mano derecha.  
C. Polidactilia postaxial de la mano izquierda.  
D. Polidactilia postaxial del pie izquierdo.  
E. Polidactilia postaxial del pie derecho.

Fuente: Hospital de Niños "Dr. Roberto Gilbert Elizalde"

La polidactilia que afecta a dos miembros se reportó en 23 pacientes (21,1 %), siendo la afectación de los miembros inferiores más frecuente en 15 (14 %) pa-

cientes, a diferencia de los miembros superiores en ocho pacientes (7 %) (figura 2), con predominio en el sexo femenino ( $p < 0,05$ ).



**Figura 2.** Polidactilia en radiografías.  
A. Polidactilia preaxial de la mano izquierda.  
B. Polidactilia preaxial del pie derecho.  
C. Polidactilia postaxial del pie derecho.  
D. Polidactilia central del pie derecho.  
E. Polidactilia postaxial bilateral de las manos.  
F. Polidactilia postaxial bilateral de los pies.

Fuente: Hospital de niños "Dr. Roberto Gilbert Elizalde"

La afectación de tres miembros se presentó en dos pacientes (1,8 %) que, coincidentemente, se presentó la polidactilia en ambos miembros inferiores y en el miembro superior izquierdo. Por último, se observaron dos pacientes (1,8 %) con afectación de las cuatro extremidades.

Según la clasificación de la polidactilia, se

observa que la polidactilia postaxial es la más frecuente con 74 (67,9 %) pacientes, seguida de la preaxial con 32 (29,4 %) pacientes, dos casos de polidactilia central (1,8 %) y un caso en particular en el que el paciente presentó polidactilia combinada, con tres miembros, mano izquierda postaxial y ambos miembros inferiores con polidactilia central (figura 3, tabla II).



Figura 3. Polidactilia postaxial bilateral de ambas manos. Fuente: Hospital de niños “Dr. Roberto Gilbert Elizalde”

Extremidades afectadas	Tipo de polidactilia							
	Preaxial		Postaxial		Central		Combinado	
Extremidades superiores	27	24 %	18	16 %	0	0 %	0	0 %
Extremidades inferiores	5	4 %	53	50 %	2	2 %	0	0 %
Extremidad superior e inferior (s)	0		3	3 %	0	0 %	1	1 %
Total	32	28 %	74	69 %	2	2 %	1	1 %

Presentación clínica* (n= 21)	Tipo de polidactilia							
	Preaxial		Postaxial		Central		Combinado	
Aislado	5	5 %	5	5 %	1	1 %	0	0 %
Asociado a otras anomalías congénitas	2	2 %	3	3 %	0	0 %	0	0 %
Estudios incompletos	3	3 %	1	1 %	0	0 %	1	1 %
Total	10	9 %	9	8 %	1	1 %	1	1 %

\*Se excluyen los paciente no valorados por genética

En particular, la polidactilia preaxial se asoció mayormente a otras anomalías congénitas, como sindactilia, ano imperforado, macrocefalia y atresia de esófago, entre otras ( $p < 0,05$ ).

De los 109 casos reportados, 21 pacientes (19 %) fueron valorados por el servicio de genética. De éstos, la presentación clínica como entidad aislada predominó en 11 (10,1 %) pacientes, cinco casos (4,6 %) presentaron asociación con otras anomalías congénitas como sindactilia, ano imperforado, macrocefalia y atresia de esófago entre otras, y en los cinco pacientes restantes (4,6 %), los estudios genéticos fueron incompletos (tabla III).

Cabe enfatizar que se registraron cinco casos de polidactilia asociada a síndromes congénitos como trisomía 21 (dos casos), síndrome de Gorlin-Goltz, síndrome de Pierre Robin y síndrome de Beckwith-Wiedemann, las mismas que fueron excluidas del estudio por no presentar información completa dentro de la ficha médica registrada.

Siendo nuestra institución un centro pediátrico, la especialidad que con mayor incidencia captó por primera vez a los pacientes con diagnóstico de polidactilia fue pediatría con el 47% de los casos, equivalente a 51 pacientes. Posteriormente, fueron derivados a distintas especialidades quirúrgicas. Así, cirugía plástica captó a 24 pacientes (22%), traumatología a 22 (21 %)

de las cuales predomina la polidactilia de miembros inferiores ( $p < 0,05$ ), cirugía pediátrica a ocho (8 %) y genética a cuatro (4 %) (tabla IV).

### Discusión

La polidactilia es una de las malformaciones congénitas de miembros más frecuentes registrados a nivel mundial. Un claro ejemplo es el estudio realizado a nivel nacional en Corea del Sur, donde se recopiló información estadística desde el 2007 al 2016 de pacientes con anomalías congénitas del miembro superior, donde el diagnóstico de polidactilia fue el más frecuente en todos los años, correspondiente al 49,2 % del total de pacientes estudiados<sup>12</sup>. En un estudio retrospectivo realizado en Nigeria en un periodo de 10 años, la anomalía congénita de la mano más frecuente fue la sindactilia (72,2 %), seguida de la polidactilia (21,3 %)<sup>5</sup>. En el Ecuador hasta el 2008, la polidactilia fue la malformación congénita con mayor tasa de incidencia registrado con un total de 18,4 por cada 10.000 nacidos vivos<sup>11</sup>. En nuestro estudio, la tasa de incidencia fue de 4,02 por cada 10.000 pacientes atendidos por primera vez en la consulta externa de nuestro centro hospitalario.

La edad promedio de los pacientes que acudieron por diagnóstico de polidactilia fue de 1,8 años de edad, con una mayor frecuencia antes del año de edad (72 % del total de la población), al igual que el estu-

**Tabla IV. Distribución de la extremidad afectada según su atención por primera vez**

Especialidad de atención primaria	Extremidad afecta					
	Extremidad superior		Extremidad Inferior		Extremidad superior e inferior	
Pediatría	28	26 %	22	20 %	1	1 %
Cirugía plástica	11	10 %	13	12 %	0	0 %
Traumatología	3	3 %	17	16 %	2	2 %
Cirugía pediátrica	2	2 %	6	6 %	0	0 %
Genética	1	1 %	2	2 %	1	1 %
Total	45	41 %	60	55 %	4	4 %

dio reportado por Michael et al. sobre la población nigeriana con anomalías congénitas de manos diagnosticados entre uno y doce meses, con un total de 45,9 %<sup>5</sup>. Se debe mencionar que, a diferencia de los países desarrollados, en el Ecuador no existe un registro sistematizado a nivel nacional de las anomalías congénitas diagnósticas desde el nacimiento, por lo que para nuestro estudio se tomó en cuenta a los pacientes que acuden por primera vez a la consulta externa o recién nacidos ingresados con diagnóstico de polidactilia.

Se describe a nivel mundial, que la polidactilia es una patología que afecta mayormente al sexo masculino, dato ya citado en los estudios afirmados por Cifuentes et al. en Chile, y por Ortiz et al, en México<sup>2,4</sup>. En nuestra población coincidimos con los resultados a nivel mundial, presentándose un total de 63 pacientes (58 %) de sexo masculino que predomina levemente sobre el femenino con 46 pacientes (42 %).

A pesar de que la polidactilia en un solo miembro es la presentación más frecuente, no se debe olvidar que existen casos en los cuales se presenta una afectación de ambos miembros, sean superiores (7 %) o inferiores (14 %), en contraste con los resultados reportados en México, donde la bilateralidad de la polidactilia postaxial fue más frecuente en los miembros superiores (44,7 %) sobre la presentada en los miembros inferiores (27,38 %)<sup>4</sup>. La bilateralidad de la polidactilia también fue registrada en un estudio realizado por Michael et al. que se observó en el 23,9 % de las anomalías de congénitas de mano por duplicación<sup>5</sup>.

Aunque dentro de la bibliografía consultada, no hubo registros de afectación de tres miembros, en nuestro estudio se presentaron dos casos con esta particularidad (afectación de mano izquierda y ambos miembros inferiores en ambos casos), además de dos casos con polidactilia en las cuatro extremidades. Desconocemos si existe algún registro mundial de estos últimos casos mencionados, pero la importancia que esta situación representa a nivel genético debe ser considerada en futuros estudios, ya que algunos autores sugieren que la polidactilia en manos y la polidactilia en pies, son dos entidades diferentes, por el componente genético menor en la del pie<sup>4,13</sup>.

Según la clasificación de la polidactilia, coincidimos con las estadísticas internacionales donde la polidactilia postaxial es la más frecuente<sup>14</sup> (68 %), con un mayor predominio en el miembro inferior, en contraste con el estudio reportado en México donde se comunicó una mayor frecuencia de la polidactilia postaxial en miembros superiores (63 %)<sup>4</sup>. En cuanto a la polidactilia preaxial, es más frecuente en la mano, de predominio en la mano derecha<sup>15</sup> (13 %), al igual que el estudio realizado por Pérez-González et al. en México con un predominio de la polidactilia preaxial en la mano derecha (68 %)<sup>16</sup>.

La polidactilia preaxial es la más frecuente asociada a otras anomalías congénitas, como la demostrada en nuestro estudio con sindactilia, ano imperforado, macrocefalia y atresia de esófago, entre otras.

A pesar de que es una patología que se presenta de manera aislada en mayor proporción, es importante que sea valorado por un genetista por la gran variabilidad genética que puede asociar. Además, puede implicar algún riesgo de recurrencia en la familia<sup>13</sup>.

Como hospital pediátrico, los paciente acuden al control de niño sano, donde el pediatra es quién realiza el diagnóstico de polidactilia y por el hallazgo encontrado, el paciente es derivado en la mayoría de ocasiones al servicio de cirugía plástica para su resolución quirúrgica; ésta condición se cumple cuando hablamos de la polidactilia en miembros superiores, pero cuando se trata de polidactilia de miembros inferiores, éstas son derivadas, o llegan directamente con mayor frecuencia al servicio de traumatología por lo que debería existir un consenso sobre qué departamento debe manejar los casos con diagnóstico de polidactilia.

## Conclusiones

La polidactilia es una patología pediátrica que requiere un abordaje multidisciplinario. Su presentación como componente de distintos cuadros sindrómicos denota la importancia de la valoración por un genetista previo a su tratamiento, con el objetivo final de restituir la funcionalidad del o de los miembros afectados, y la integración del paciente a la sociedad.

## Bibliografía

1. Sadler TW. Limbs. En: Wilkins LW&, ed. Langman's Medical Embryology, 12ª ed. Philadelphia: Wolters Kluwer Health 2012, p. 158.
2. Cifuentes O L, Nazer HJ, Cavedes AA, Luarte NA. Polidactilia: Características clínicas y genético epidemiológicas en una muestra de población chilena. Rev Chil Pediatría 2007; 78:38-45
3. Greene AK. Polydactyly. En: Pediatric Plastic and Reconstructive Surgery. Thieme 2018, pp. 332-339
4. Arteaga-Vázquez G, Ortiz-Cruz L, Luna-Muñoz J, Mutchinick OM. Isolated postaxial polydactyly: Epidemiologic characteristics from a multicenter birth defects study. Am J Med Genet 2019:1432-1441
5. Michael AI, Ademola SA, Olawoye OA, Iyun AO, Oluwatosin OM. A Pattern of congenital hand anomalies at a tertiary plastic surgery service in South-Western Nigeria: A 10-year, cross-sectional retrospective review. Niger Postgrad Med J 2020; 27:237-241
6. Dogliotti AA. Revisión de la descripción y tratamiento de las anomalías congénitas más frecuentes de la mano. Cir Plást IberoLatinoam 2017; 43:97-106
7. Castilla EE, Lugarinho R, Dutra G, Bermejo E. Epidemiological analysis of rare polydactylies. Am J Med Genet 1996; 65:295-303
8. Ahmed H, Akbari H, Emami A, Mohammad R. A. Genetic overview of syndactyly and polydactyly. Plast Reconstr Surg Glob Open 2017; 5:e1549
9. Gishen K, Askari M, Askari B. Congenital hand anomalies: etiology, classification, and treatment. J Craniofac Surg 2014; 25:284-294.
10. XLVIII Reunión Anual del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas. ECLAMC 48ª Reunión Anual 2016. www.eclamc.org/rae
11. Nazer HJ, Cifuentes OL. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. Rev Med Chil 2011; 139:72-78
12. Shin H, Baek GH, Kim Y-J, Kim M, Kim JK. Epidemiology of congenital upper limb anomalies in Korea: A nationwide population based study. PLoS One 2021; 16: e0248105
13. Castilla EE, da Graca Dutra M, Lugarinho da Fonseca R, Paz JE. Hand and foot postaxial polydactyly: two different traits. Am J Med Genet 1997; 73:48-54
14. Rogers BH, Schmiegl SL, Pehnke ME, Shah AS, Rogers BH. Evaluation and management of preaxial polydactyly. Curr Rev Musculoskelet Med 2020; 13:545-551
15. Pacheco YD, Lorca-García B, Berenguer B, De Tomás E. Polidactilia preaxial de la mano: experiencia de 15 años. Cir Pediatr 2015; 28:188-192
16. Pérez-González A, Pérez-Dosal MR, González-Martínez M. Experiencia con polidactilia preaxial en el Instituto Nacional de Pediatría. Bol Med Hosp Infant Mex 2008; 65:26-31

