

POLIDACTILICA CON AGREGACIÓN FAMILIAR

Velasco Martínez M, Garvía Morcillo, J; Beltrán Sánchez A, Talens Orts, P; Maqueda, Martínez Isabel; Ferrández Martínez, M; Martínez Rivero, I; Salas Hernández, J.

INTRODUCCIÓN

La polidactilia es un defecto congénito caracterizado por la existencia de dedos extras tanto en las manos como en los pies. Es una anomalía relativamente frecuente, con una incidencia entre 0.37-1.2 por cada 1.000 recién nacidos vivos. Es más frecuente en varones y de raza negra. Dependiendo de donde se encuentre el dedo extra, se pueden clasificar en tres subtipos: postaxial (cubital), preaxial (radial) o central. Presenta un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia variable. En la mayoría de los casos se presenta de forma aislada, sin embargo, se puede asociar con malformaciones, sobre todo defectos orofaciales de la línea media y con más de 100 síndromes genéticos.

A continuación presentamos un caso de agregación familiar de polidactilia de forma aislada.

CASO CLÍNICO

Gestante de 20 años, secundigesta. La paciente presenta una polidactilia postaxial bilateral en ambas manos. Tiene un hijo previo con polidactilia postaxial izquierda. Antecedentes familiares de polidactilia de forma aislada. La malformación se presenta a lo largo de 4 generaciones, afecta a 15 de 32 individuos, de manera desigual, uni o bilateralmente, tanto en extremidades superiores como inferiores. En ningún caso se observó asociación con algún síndrome genético, nadie de la familia presenta limitaciones funcionales ni desea cirugía reparadora del defecto. En la gestación actual, la ecografía morfológica muestra un feto femenino sin ninguna alteración estructural.

A continuación, detallamos su árbol genealógico.

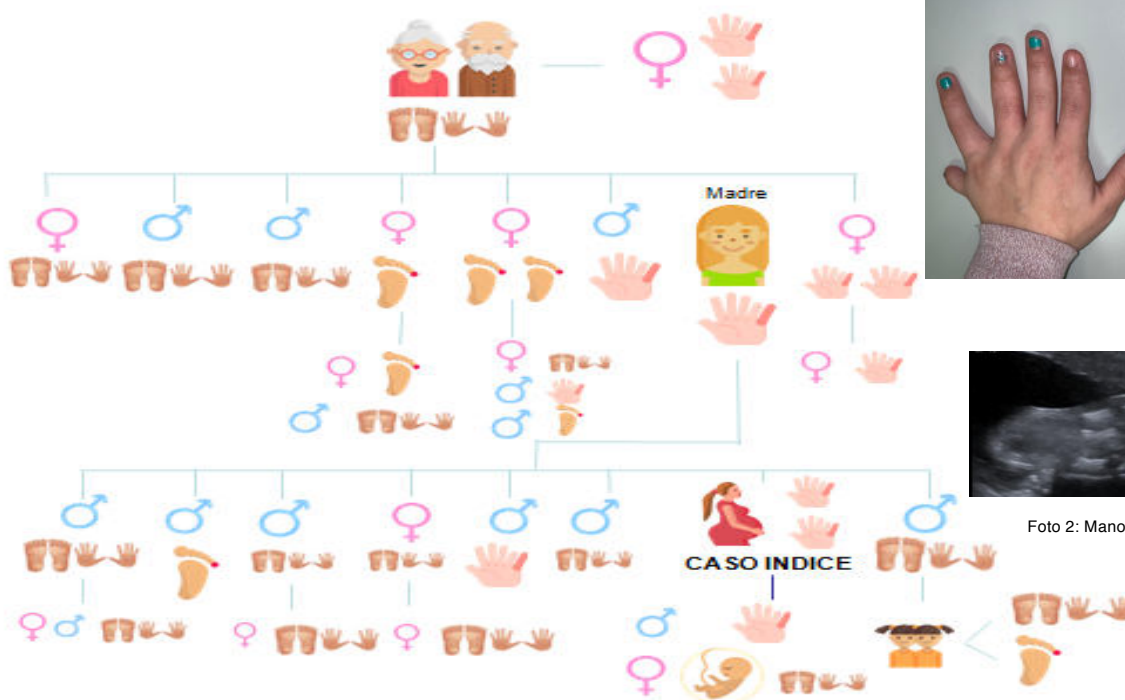


Foto 1: Manos de la paciente

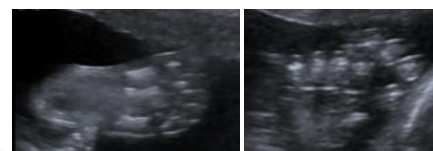


Foto 2: Manos y pie normales de la gestación actual

DISCUSIÓN

La polidactilia, a pesar de heredarse con un patrón de herencia autosómico dominante, presenta una penetrancia muy variable. En nuestro caso estaban afectados casi el 50% de los individuos y no seguía un patrón de afectación definido. Lo único que tenían en común era la afectación postaxial. La preaxial es la que más frecuentemente se asocia con otras alteraciones estructurales y síndromes genéticos, por lo que en esta variante está justificado la realización de una prueba invasiva para realizar estudio genético. En todos los casos se debe realizar un rastreo anatómico exhaustivo en busca de cualquier otro defecto estructural, sobre todo defectos faciales de línea media. En nuestro caso ninguno de los individuos presentó afectación preaxial ni otra alteración estructural ni tampoco se realizó prueba invasiva.

CONCLUSIONES

- La polidactilia es una malformación estructural frecuente de las extremidades con expresión y penetrancia variable.
- Se suele presentar de forma aislada, sin embargo es necesario realizar una exploración minuciosa y detallada para descartar otras anomalías estructurales ya que se está describiendo su asociación con multitud de síndromes genéticos, sobre todo en la afectación preaxial.
- El tratamiento definitivo suele ser cirugía postnatal, cuyos objetivos son la mejora funcional o estética del paciente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Malik S. Polydactyly: phenotypes, genetics and classification. *Clin Genet* 2014; 85: pp. 203-212.
2. Society for Maternal-Fetal Medicine, Rac MWF, McKinney J, Gandhi M. Polydactyly. *Am J Obstet Gynecol*. 2019 Dec;221(6):B13-B15. doi: 10.1016/j.ajog.2019.09.023.
3. Farrugia, M. C., & Calleja-Aguis, J. (2016). Polydactyly: A Review. *Neonatal Network*, 35(3), 135-142.
4. Holmes LB, Nasri H, Hunt AT, Toufaily MH, Westgate MN. Polydactyly, postaxial, type B. *Birth Defects Res* 2018;110:134-41.