



UNIVERSIDAD DE ORIENTE
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
“Dr. Francisco Battistini Casalta”
DEPARTAMENTO DE GENÉTICA

**CARACTERIZACIÓN CLÍNICO-EPIDEMIOLOGICA DE LA
POLIDACTILIA POSTAXIAL Y ESTUDIO DE FACTORES DE
RIESGO ASOCIADOS EN UNA MUESTRA DE RECIÉN NACIDOS
VIVOS.**

Profesores asesores:

Dania Guerra.

Dr. Otto Sánchez.

Proyecto presentado por: Dra.

Hurtado Lozada, Andrés Adolfo

C.I.: 17.405.19

Manrique Arvizu, Vestal María

C.I.: 17.905.330

**Como requisito parcial
para optar al título de
Médico Cirujano**

Ciudad Bolívar, julio 2009

AGRADECIMIENTOS

- A Dios todopoderoso, quien nos ha dado salud y la fuerza necesaria para continuar nuestro camino y enfrentarnos a los obstáculos que hemos encontrado.
- A nuestros padres, por el apoyo y estímulo que nos han brindado para el logro de nuestras metas.
- A la Dra. Dania Guerra por ser nuestra asesora y brindarnos su ayuda incondicional para la elaboración de este proyecto. Gracias por dedicarnos parte de su valioso tiempo.
- Al Dr. Otto Sánchez por su valiosa colaboración en lo referente a la categorización de los niños malformados registrados en el ECLAMC durante tantos años, que sirvió como base de este estudio.
- Al personal que labora en la unidad de genética ubicada en la Escuela de Ciencias de la Salud “Dr. Francisco Battistini Casalta” por su colaboración.
- A todas las personas que de una u otra forma colaboraron para la elaboración de nuestro proyecto.

DEDICATORIA

A Dios, padre todopoderoso que me ayudó, fue mi guía en todo momento.

A mis padres, Magalis y Antonio por su apoyo y paciencia.

A mi esposa, Dircisbel Zurita por su ayuda, dedicación y amor.

A mi hijo, Andrés José por ser mi paz y alegría.

A mis hermanos, Antonio y Simón por su cariño incondicional.

A mis abuelos maternos y paternos, por su sabiduría y sus bendiciones.

A mis mentores y maestros que durante toda la carrera me formaron como persona y como profesional.

A mi compañera, Vestal por su amistad y haberme ayudado en la elaboración de este proyecto.

A mi tutora, Dra. Dania Guerra por su entrega total y compromiso con este proyecto, sin el cual no hubiera sido posible.

A todos que hicieron posible el cumplimiento de esta meta, muchas gracias.

ANDRÉS A. HURTADO L.

DEDICATORIA

Dedico al Dios omnipotente esta investigación, pues de él recibí la vida, el conocimiento y la iluminación para lograr mis metas.

A mis padres: Antonio M. Manrique R. y Marina Arvizu Betancourt.

A mis hermanos Axel A. Manrique y Lexa M. Manrique, partes indestructibles de mi núcleo familiar.

VESTAL M. MANRIQUE E.

RESUMEN

Hurtado Lozada, Andrés Adolfo; Manrique Arvizu, Vestal María

La polidactilia postaxial consiste en la duplicación de un dedo o parte de él en el lado cubital o peroneal de la extremidad, ésta se clasifica en tipo A, B o M según sus características morfológicas. Muestra frecuencias de 15,02/10.000 RNV según el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC). Dicha frecuencia varía según los grupos raciales, siendo trece veces más frecuente en poblaciones de origen africano. Se elaboró este estudio con el fin de caracterizar desde el punto de vista clínico-epidemiológico la polidactilia postaxial y determinar los posibles factores de riesgo asociados en una muestra de recién nacidos vivos del Complejo Universitario Hospitalario Ruiz y Páez de Ciudad Bolívar, Venezuela, durante el período comprendido entre 1978 y el 2006. Este estudio es de tipo epidemiológico, descriptivo y analítico, de base hospitalaria, con modalidad operativa, de tipo caso y control, que se rige de acuerdo a las pautas establecidas en el manual operacional ECLAMC, el cual es un programa de vigilancia epidemiológica en el que se registran malformaciones congénitas en los hospitales de países latinoamericanos. En una población de 165.694 RNV, 493 presentaron polidactilia postaxial representando una frecuencia al nacimiento para este defecto de 29,75/10.000 RNV, mucho mayor a la de otros estudios similares, tal vez debido a un mayor número de afrodescendientes en la población de Ciudad Bolívar. Del total de RNV con polidactilia postaxial, el 90,67% presentaron el defecto aislado (26,98/10.000 RNV) y 9,33% presentaron otro defecto congénito asociado (2,77/10.000 RNV). El tipo de polidactilia postaxial mas frecuente fue la B con 91,89%. No se evidencia predominancia entre los sexos, datos que confirman los resultados de otros autores. La polidactilia postaxial en la población de Ciudad Bolívar, se comporta de igual forma que otras poblaciones Latinoamericanas anteriormente estudiadas, aunque con mayores frecuencias de presentación por lo anteriormente expuesto.

Palabras claves: polidactilia postaxial, aislado, asociado, cuantitativas, cualitativas, ECLAMC

ÍNDICE

AGRADECIMIENTOS.....	I
DEDICATORIA	II
DEDICATORIA	III
RESUMEN	IV
ÍNDICE	1
INTRODUCCIÓN	1
OBJETIVOS	5
Objetivo General.....	5
Objetivos Específicos	5
MATERIALES Y MÉTODOS	6
RESULTADOS	12
Tabla N°1	15
Gráfico N° 1	16
Tabla N° 2.....	17
Gráfico N° 2-A.....	18
Gráfico N° 3-A.....	19
Gráfico N° 4-A.....	20
Gráfico N° 5.....	21
Tabla N°3.....	22
Tabla N° 4.....	23
Tabla N° 5	24
Grafico N° 6	25
DISCUSIÓN	26
CONCLUSIONES	34
RECOMENDACIONES	35
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	36
ANEXOS.....	40
APENDICES	49

INTRODUCCIÓN

La polidactilia es una malformación congénita que consiste en la duplicación de un dedo o parte de él. Etimológicamente polidactilia proviene del griego polydātylos; de polys, mucho y dākylos, dedo. Esta malformación se puede presentar aislada o asociada a otras malformaciones. ⁽¹⁻⁴⁾

La polidactilia tiene 2 formas de presentación, dependiendo del lugar anatómico donde ocurra la duplicación puede ser: preaxial si la duplicación ocurre del lado cubital o tibial y postaxial si ocurre del lado radial o peroneal. ⁽⁵⁾

En cuanto a la polidactilia postaxial que es el propósito de este estudio, se clasifica en tipo A, B y M: tipo A es aquella donde existe un dedo bien formado y articulado con el quinto metacarpiano o extra metacarpiano. Tipo B si existe un dedo incompleto, desarticulado y no funcional en ocasiones sólo un esbozo de dedo pediculado y tipo M cuando se presentan los dos subtipos anteriores en diferentes extremidades de la misma persona. ⁽⁶⁾

La prevalencia estimada de la polidactilia asociada o no a otras malformaciones varía entre 5 y 19/10.000 recién nacidos vivos (RNV). ⁽¹⁾

La polidactilia postaxial muestra frecuencias de 15,02/10.000 RNV según el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) y de 6,73/10.000 RNV según el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). A su vez la polidactilia preaxial muestra frecuencias de 2,48/10.000 RNV según el ECLAMC y de 2,51/10.000 según el ECEMC. ^(5,7,8)

La frecuencia de la polidactilia varía según los grupos raciales, siendo trece veces más frecuente en poblaciones de origen africano que en poblaciones caucásicas según estudios de Woolf y Myriathopoulos. En un estudio extenso realizado por Orioli en la población de recién nacidos registrado en el ECLAMC; se encontró que hay una frecuencia superior en los varones afectados por polidactilia postaxial de origen africano, por lo que se plantea la existencia de genes modificadores recesivos ligados al X que estarían presentes en el grupo africano y no en otros grupos raciales. ^(4,9,10)

En un estudio realizado en Nigeria se encontraron prevalencias de polidactilia postaxial de 17.9 y 27,1/10.000 RNV en hembras y varones respectivamente. ⁽⁴⁾

Según Schnall y Smith en una revisión bibliográfica y de registros médicos realizada en el estado de Washington, la polidactilia postaxial se presenta con más frecuencia afectando el lado izquierdo. ⁽¹¹⁾

En el estudio de las malformaciones congénitas es de gran importancia conocer la embriogénesis, en el caso de la polidactilia ésta forma parte del desarrollo de las extremidades, el cual se produce durante la cuarta semana del desarrollo embrionario. Aproximadamente los días 26 y 27 aparecen las yemas de las extremidades superiores en forma de pequeñas tumefacciones a ambos lados de las paredes vertebrales del cuerpo a la altura de la cuarta somita cervical y primera dorsal. A finales de esta semana se pueden visualizar las yemas de las extremidades inferiores caudalmente al sitio de fijación del pedículo umbilical, a nivel de las somitas lumbares y sacras superiores. ⁽¹²⁾

En la sexta semana de desarrollo embrionario las extremidades superiores comienzan a mostrar una diferenciación regional en los codos y se desarrollan las placas de las manos de gran tamaño y los rayos digitales (primordios de los dedos). El desarrollo de las extremidades inferiores se produce algo más tarde. ⁽¹²⁾

Durante la séptima semana aparecen los surcos entre los rayos digitales de las placas de las manos y a finales de esta semana se ha iniciado la osificación de las extremidades superiores y en las inferiores a lo largo de la octava semana. ⁽¹²⁾

En cuanto a su etiología la presentación aislada de la polidactilia postaxial tipo B, generalmente se comporta como un defecto monogénico con un modo de transmisión autosómico dominante con penetrancia reducida, mientras que la polidactilia postaxial tipo A parece seguir un modo de herencia multifactorial y es heterogénea en su etiología. ⁽⁶⁾

Sin embargo, cuando se asocia a otros defectos, puede formar parte de las manifestaciones fenotípicas de síndromes monogénicos, que siguen cualquiera de los patrones de herencia clásicos. Según Winter y Baritser de la London Medical Database (LMD) se describen 38 síndromes que presentan polidactilia preaxial y postaxial, 104

síndromes sólo con polidactilia preaxial y 330 síndromes monogénicos que presentan polidactilia postaxial; de los cuales 148 corresponden a polidactilia postaxial en manos, 104 en pies y 78 tanto en manos como en pies.⁽¹³⁾

La polidactilia postaxial se presenta también en trece síndromes cromosómicos como la trisomía 13, 18, y trisomías parciales de los cromosomas 3, 4, 7, 12, 17.⁽¹⁴⁾

Por otra parte, se han descrito embriofetopatías asociadas a la exposición materna de fármacos como son el valproato, la talidomida y a enfermedades crónicas maternas como la diabetes mellitus gestacional que presentan la polidactilia como una de sus manifestaciones fenotípicas.^(13,15-19)

Se ha demostrado que un potente inhibidor de la timidilato sintetasa, la 5-fluorodeoxiuridina, produce defectos esqueléticos en embriones de ratones inyectados con esta sustancia en etapas tempranas de su desarrollo (días 10-13), con dosis de 25mg/Kg., siendo los miembros posteriores los más sensibles a la droga.⁽²⁰⁾

Además, la polidactilia se asocia con menos frecuencia a síndromes producidos por microdelecciones cromosómicas y a otros que muestran patrones de herencia no clásicos como la disomía uniparental.⁽¹³⁾

En la actualidad los estudios de biología molecular han identificado mutaciones en el gen GLI3 en varios fenotipos con defectos digitales como son el síndrome de cefalopolisindactilia de Greig, el síndrome de Pallister-Hall, la polidactilia preaxial tipo 4 y la polidactilia postaxial.⁽²¹⁾

Por otra parte el gen DACH homólogo en el humano al de la *Drosophila melanogaster* (dac), el cual codifica un factor nuclear esencial en la determinación de las facetas de los ojos, las patas y el sistema nervioso de la mosca denominado proteína DACH 1, la que ha sido inmunolocalizada en tipos específicos de células durante el desarrollo de los riñones, ojos y los primordios de las extremidades. Estos estudios sugieren que existe un ligamiento de la polidactilia postaxial tipo A-2 en un segmento del cromosoma 13 que incluye la localización del gen DACH.⁽²²⁾

Recientemente se ha localizado en el brazo largo del cromosoma 7 la mutación que produce el pulgar trifalángico. Sin embargo hasta el momento las evidencias preliminares sugieren que en la morfopatogénesis de la polidactilia postaxial están involucrados diferentes genes.⁽²³⁾

Esta investigación se propone realizar el estudio epidemiológico, la clasificación etiopatogénica y determinar posibles factores de riesgo asociados a la polidactilia postaxial en una muestra de recién nacidos vivos en el Complejo Hospitalario Universitario Ruiz y Páez, para caracterizar epidemiológicamente esta malformación y establecer un mejor asesoramiento genético en las familias afectadas por la misma.

OBJETIVOS

Objetivo General

Caracterizar desde el punto de vista clínico-epidemiológico la polidactilia postaxial en una muestra de recién nacidos vivos y determinar los posibles factores de riesgo asociados, en el Hospital Universitario Ruiz y Páez durante el período 1978-2006.

Objetivos Específicos

1. Establecer la frecuencia de base de la polidactilia postaxial en una muestra de recién nacidos vivos.
2. Determinar la tendencia secular del defecto en el período estudiado.
3. Determinar la distribución de frecuencia de la polidactilia postaxial según su presentación como defecto aislado o asociado.
4. Establecer la frecuencia de los tipos de polidactilia postaxial (A, B y M).
5. Establecer la distribución de frecuencia de la polidactilia postaxial de acuerdo a sexo
6. Conocer la distribución de la frecuencia según la extremidad afectada
7. Determinar la distribución de la frecuencia según lateralidad.
8. Comparar la frecuencia de presentación de la polidactilia postaxial según tipo, con el sexo, extremidad afectada y lateralidad.
9. Analizar la posible asociación de las variables cuantitativas: peso al nacer, edad paterna, edad materna y número de gestas con la polidactilia postaxial.
10. Evaluar la posible asociación de las variables cualitativas: enfermedades maternas agudas, enfermedades maternas crónicas, otro malformado en la familia y consanguinidad con la polidactilia postaxial.
11. Caracterizar clínicamente la polidactilia postaxial según su etiología y patogenia.

MATERIALES Y MÉTODOS

El siguiente estudio utilizó una población de recién nacidos vivos (RNV) del Complejo Universitario Hospitalario Ruiz y Páez de Ciudad Bolívar, Venezuela, durante el período comprendido entre 1978 y el 2006.

Este estudio es de tipo epidemiológico, descriptivo y analítico, de base hospitalaria, con modalidad operativa, de tipo caso control, que se rige de acuerdo a las pautas establecidas en el manual operacional ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas), el cual es un programa de vigilancia epidemiológica en el que se registran malformaciones congénitas en los hospitales de países latinoamericanos.⁽²⁴⁾

La metodología empleada fue la siguiente:

A cada uno de los **recién nacidos malformados**, definiéndose éste como aquel que presenta una o más malformaciones morfológicas, clínicamente detectables a cualquier edad prenatal o postnatal, nacido vivo de cualquier peso, o muerto de 800 gramos o más, diagnosticado antes del alta hospitalaria; y a su **control apareado**, siendo éste el recién nacido normal, que nace inmediatamente después del malformado, en el mismo hospital, vivo y del mismo sexo; se le diseñó una ficha individual (anexo 1)⁽²⁵⁾, la cual registra los siguientes datos:

1. ***Datos de identificación***; apellido y nombre materno, domicilio, fecha de nacimiento.
2. ***Datos concernientes al nacimiento***: peso, si nació vivo o muerto, sexo, tipo de presentación, forma de parto, gemelaridad, si fue dado de alta vivo o muerto.
3. ***Descripción de la malformación***; se especifica de forma detallada los defectos presentes al momento del nacimiento y antes del alta hospitalaria.
4. ***Antecedentes prenatales (primer semestre de gestación)***: Enfermedades agudas, inmunizaciones, enfermedades crónicas, factores físicos, medicamentos, metrorragia.

5. **Historia obstétrica:** Número de gestaciones, sexo, fecha de nacimiento, si son hijos del mismo padre, si la madre concibe fácilmente, fecha de la última menstruación.
6. **Datos demográficos y familiares:** Edad, apellido y procedencia de los padres, lugar de nacimiento de los abuelos, origen de antepasados, antecedentes de malformados en la familia, consanguinidad parental, cuadro de hermandad y árbol genealógico.

Para el estudio se seleccionaron fichas del archivo del ECLAMC, de Ciudad Bolívar, que están registradas en el código correspondiente a polidactilia postaxial (755). En cada una de las fichas se realizó la descripción del defecto sobre la base de las instrucciones y criterios del Manual Operacional del ECLAMC, que para la polidactilia, cubre los siguientes aspectos:

- a) **Miembros afectados;** mano y/o pie derecho, izquierdo o bilateral;
- b) **Dedo duplicado (dedo en que se implanta el dedo extra):** 1°, 2°, 3°, 4°, 5°;
- c) **Nivel de la implantación del dedo extra:** carpo (tarso), metacarpo (metatarso), falange proximal, media o distal.
- d) **Tipo de base del dedo extra;** sésil, pediculado.
- e) **Presencia de uña o de esbozo de lecho ungüéal en el dedo extra:** si, no.

Para el estudio epidemiológico descriptivo, se calcularon frecuencias totales y anuales de la malformación aislada y asociada y la curva de tendencia secular.

Se estableció la distribución de frecuencias de los casos afectados con polidactilia postaxial y de sus subtipos según sexo, extremidad afectada y lateralidad. El análisis estadístico de estas variables se hizo a través de la prueba chi cuadrado.

La polidactilia postaxial se clasificó en tipo A, B y M: tipo A es aquella donde existe un dedo bien formado y articulado con el quinto metacarpiano o extra metacarpiano. Tipo B si existe un dedo incompleto, desarticulado y no funcional en ocasiones sólo un esbozo de dedo pediculado y tipo M cuando se presentan los dos subtipos anteriores en diferentes extremidades de la misma persona. (anexo 2-4) ^(6,27)

Se realizó la clasificación clínica de los casos, agrupando a los recién nacidos en casos aislados (aquellos que presentan sólo la polidactilia) y polimalformados (aquellos que

además de la polidactilia, presentaron otra malformación asociada), basándonos en los criterios establecidos en el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC).⁽²⁶⁾

Los casos aislados pueden ser subclasificados en:

- **Sentido estricto;** aquel recién nacido que presentó la polidactilia como un defecto único, no asociado a ninguna otra malformación.
- **Secuencia:** Conjunto de defectos congénitos presentes en el mismo recién nacido, producto de la existencia de un defecto inicial que secuencialmente da origen a otros defectos.^(25,26) Ésta se subdivide en:
 - o **Secuencia malformativa (SEMA):** Se debe a un defecto intrínseco del embrión o feto que altera el período de la embriogénesis y desarrollo fetal.
 - o **Secuencia deformativa:** Son las alteraciones de la forma o posición de una parte del cuerpo, que se ha formado anormalmente, debido a la acción de fuerzas mecánicas extrínsecas no disruptivas, intrínsecas o desconocidas. Ésta a su vez se clasifica en:
 - *Secuencia deformativa de causa extrínseca (DEFE).*
 - *Secuencia deformativa de causa intrínseca (DEFI).*
 - *Secuencia deformativa de causa desconocida (DEFD).*
 - o **Secuencia disruptiva (SEDI):** Se debe a la interferencia del proceso de desarrollo normal, causado por factores extrínsecos o intrínsecos que originan un defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o región del cuerpo.⁽²⁶⁾

Los casos polimalformados se dividen en:

- **Un defecto mayor y uno o más menores (UMUM):** Se refiere a aquel recién nacido que presenta un defecto congénito mayor, asociado a uno o más defectos congénitos menores. Un defecto congénito mayor es aquel que afecta estética y/o funcionalmente al individuo, que puede comprometer la vida del paciente y que precisa tratamiento médico o quirúrgico; y, un defecto congénito menor es aquel

que no afecta estéticamente o funcionalmente al individuo, no compromete la vida del paciente y no requiere tratamiento.

- **Defecto del desarrollo de campo (DDCA):** Es aquel que afecta una misma zona de desarrollo en un recién nacido; siendo ésta, aquella parte del embrión en las que el proceso de desarrollo de las estructuras es controlado y coordinado en un orden espacial, sincronizado en el tiempo y epimórficamente jerarquizado.
- **Espectros (ESPE);** en un inicio eran considerados como patologías aisladas; actualmente representan distintos grados de manifestación de un error común o similar en la morfogénesis.
- **Asociación de alta frecuencia (ASOC):** En este grupo se incluyen defectos congénitos que parecieran no tener relación entre sí, afectando a distintos sistemas orgánicos y que tienden a presentarse asociados en el mismo niño, con una frecuencia mayor a la esperada por azar.
- **Múltiples malformaciones, patrón no reconocible (NORE);** se refiere a un conjunto de defectos congénitos que se presentan en un recién nacido, cuya patogenia o etiología es desconocida.
- **Síndrome:** Son un conjunto de defectos congénitos cuya etiología o patogenia pueden o no estar relacionadas; afectando a diferentes sistemas y construyendo cuadros clínicos similares. De acuerdo a su etiología pueden clasificarse en:
 - o **Monogénicas:** Son aquellos debidos a una mutación génica que generalmente se transmiten siguiendo los patrones de herencia mendelianos (autosómicos dominantes, autosómicos recesivos, ligados al X).
 - o **Cromosómicos:** Son aquellos causados por una alteración numérica o estructural de los cromosomas.
 - o **Multifactorial;** son aquellas alteraciones producidas por factores genéticos y ambientales.
 - o **Embriofetopatía (EMBE):** Son defectos causados por factores ambientales teratógenos (biológicos, físicos y químicos) y enfermedades maternas.

- o *Síndrome clínicamente diagnosticable no confirmado (SESO)*; es aquel síndrome que presenta características clínicas propias, cuyo diagnóstico no ha sido corroborado por estudios complementarios como radiografías, autopsias, cariotipos, etc., que no fueron realizados por diferentes motivos.
- o *Síndrome específico de etiología monogénica heterogénea (MOHE)*: Son aquellas entidades clínicas definidas y reconocidas, cuyo patrón hereditario es variado, es decir, se han encontrado casos en familias que presentan herencia autosómica dominante o autosómica recesiva o ligada al cromosoma X. ⁽²⁵⁾

Entre las variables cuantitativas seleccionadas para establecer comparaciones entre el recién nacido malformado y su control, se incluyen:

1. **Peso**; peso corporal del recién nacido al momento de nacer expresado en gramos.
2. **Edad materna**; en años cumplidos.
3. **Edad paterna**; en años cumplidos.
4. **Número de gestas**; número de embarazos previos, incluyendo el actual.

Para la búsqueda de la etiología de los casos sin diagnóstico (NORE), se utilizaron los programas computarizados LMD (London Medical Database) y POSSUM web. ^(13, 14)

Para el análisis de las variables cuantitativas, se compararon los valores de la media y la desviación estándar de los casos afectados por polidactilia postaxial, con sus respectivos controles apareados mediante la prueba t de student.

Para el estudio de los factores de riesgo asociados a la polidactilia postaxial, se consideraron sólo los casos aislados con su respectivo control. Las variables cualitativas seleccionadas corresponden a los antecedentes de exposición materna durante el embarazo, como son:

1. Enfermedades maternas agudas.
2. Enfermedades crónicas.
3. Otros malformados en la familia.

4. Consanguinidad parental.

Para el análisis estadístico de estas variables se utilizaron como medida de asociación el Odds-Ratio, como corresponde a la naturaleza caso-control del presente estudio. Se construyeron intervalos de confianza de un 95%, la estimación puntual y se calcularon las frecuencias absolutas y relativas tanto de los malformados como de los controles.

Para los cálculos estadísticos se utilizó el programa SigmaStat versión 3.5.

RESULTADOS

En una población de 165.694 RNV en el Complejo Hospitalario “Ruiz y Páez” en el periodo de marzo de 1978 a diciembre de 2006, 493 presentaron polidactilia postaxial representando una frecuencia al nacimiento para este defecto de 29.75/10,000 RNV (tabla N°1).

La tendencia secular de la polidactilia postaxial se mantuvo constante durante el periodo de 28 años estudiado (gráfico N°1).

Del total de RNV con polidactilia postaxial, 447 presentaron el defecto aislado (26.98/10.000 RNV) representando el 90.67% y 46 presentaron otro defecto congénito asociado (2.77/10.000 RNV) para un 9.33% ($X^2=325,20$; $P<0,001$) (tabla N°2).

El tipo de polidactilia postaxial más frecuente fue la B con 91.89% encontrándose en segundo lugar al tipo A con 6.90%, y por último el tipo M con 0.20%. Hubo un 1.01% de casos donde no se describieron en la ficha las características para poder identificar el tipo ($X^2=797,83$; $P<0,001$) (gráfico N°2, apéndice A).

Con relación a la distribución de los casos según el sexo, tanto en los aislados como en los asociados hubo un predominio del sexo masculino, no estadísticamente significativo ($X^2=1,37$; $P>0,05$) (gráfico N°3, apéndice B).

Según el miembro afectado se evidenció que el defecto fue más frecuente en las manos en un 82.55% seguido por los pies en un 7.71% y en último lugar en manos y pies para un 5.88%. Dentro de las fichas revisadas hubo un 3.86% donde no se especificó la localización del defecto ($X^2=588,87$; $P<0,001$) (gráfico N°4, apéndice C).

Con respecto a la lateralidad se consiguieron los siguientes resultados: la afección bilateral fue la más frecuente con 51.93%, seguido de la extremidad izquierda con 32.25%, para las otras combinaciones posibles, los porcentajes oscilaron entre 0.81 a 1.42%, esta

tendencia se mantuvo tanto en los casos aislados como los asociados, registrándose a su vez un 0.81% de casos que no fueron especificados ($X^2=143,26$; $P<0,001$) (gráfico N° 5, apéndice D).

En el análisis de las variables como sexo, extremidad y lateralidad según tipo de polidactilia postaxial, se hallaron los siguientes resultados: en cuanto al sexo, en el tipo A hubo un ligero predominio del femenino con 3.45% del total de la muestra, para el tipo B el predominio fue del masculino con 49.29%, y para el tipo M se encontró 0.20% para ambos sexos. Ninguna de estas diferencias fue estadísticamente significativa.

Según la extremidad afectada, la polidactilia A fue más frecuente en los pies (4.06%), mientras que la polidactilia B lo fue en las manos (81.55%). En el tipo M se afectaron ambas extremidades.

La expresión bilateral fue la más frecuente en todos los tipos de polidactilia postaxial, con porcentajes de 3.46% para la A, 51.51% en el tipo B, y 0.40% para el M. (tabla N°3 apéndice E)

En el análisis de las variables cuantitativas: peso al nacer, edad materna, edad paterna y número de gestación mediante la aplicación de la prueba test de student entre los casos con polidactilia postaxial y sus respectivos controles apareados no se obtuvieron valores de t que establecieran diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos (tabla N°4).

En el estudio de las variables cualitativas: presencia de otro malformado en la familia; enfermedades maternas agudas, enfermedades maternas crónicas y consanguinidad parental, solamente los resultados en la comparación de los casos con polidactilia postaxial y sus respectivos controles apareados mediante la prueba Odds Ratio, fue estadísticamente significativa con un valor $OR = 27.33$ para la variable otro malformado en la familia (tabla N°5, apéndice F).

Los RNV con polidactilia postaxial asociada a otra malformaciones fueron 46 casos (9.33 %).

Según la clasificación etiopatogénica: un caso presento la secuencia malformativa de Pierre Robin (ver anexo 5) (0.2%); 23 casos (51.11%) fueron clasificados como UMUM (Un defecto mayor asociado a uno o más defectos menores), en los cuales, los defectos menores registrados fueron los siguientes: 5 casos con pezón supernumerario, 7 casos con nevus hiperocrómicos, 4 casos con hemangioma, 6 casos con apéndice preauricular (uni ó bilateral), 2 casos con fóvea preauricular y 1 fóvea sacra (anexo 6); 13 casos (28.89%) presentaron malformaciones múltiples que no correspondieron a los criterios establecidos de defecto desarrollo de campo, espectro o síndrome por lo que fueron clasificados con patrón de malformaciones sin diagnóstico etiopatogénico (NORE), entre los cuales 12 casos presentaron polidactilia postaxial tipo B y 1 caso tipo A. En 9 casos (20.00%) la polidactilia formo parte de síndromes, que según la etiología 5 de ellos (11.11%) fueron síndromes monogénicos: un Síndrome de Treacher Collins (anexo 7) (Autosómico dominante); 2 síndromes de Bardet-Biedl (anexo 8), (autosómico recesivo), síndrome de Roger (autosómico recesivo); y un síndrome de Simpson-Golabi-Behmel (ligado al X recesivo). Los 4 casos restantes (8.89%) fueron síndromes de etiología cromosómica, 3 casos con trisomía 13 y 1 caso con trisomía 21 (gráfico N°6 apéndice G).

Tabla N°1

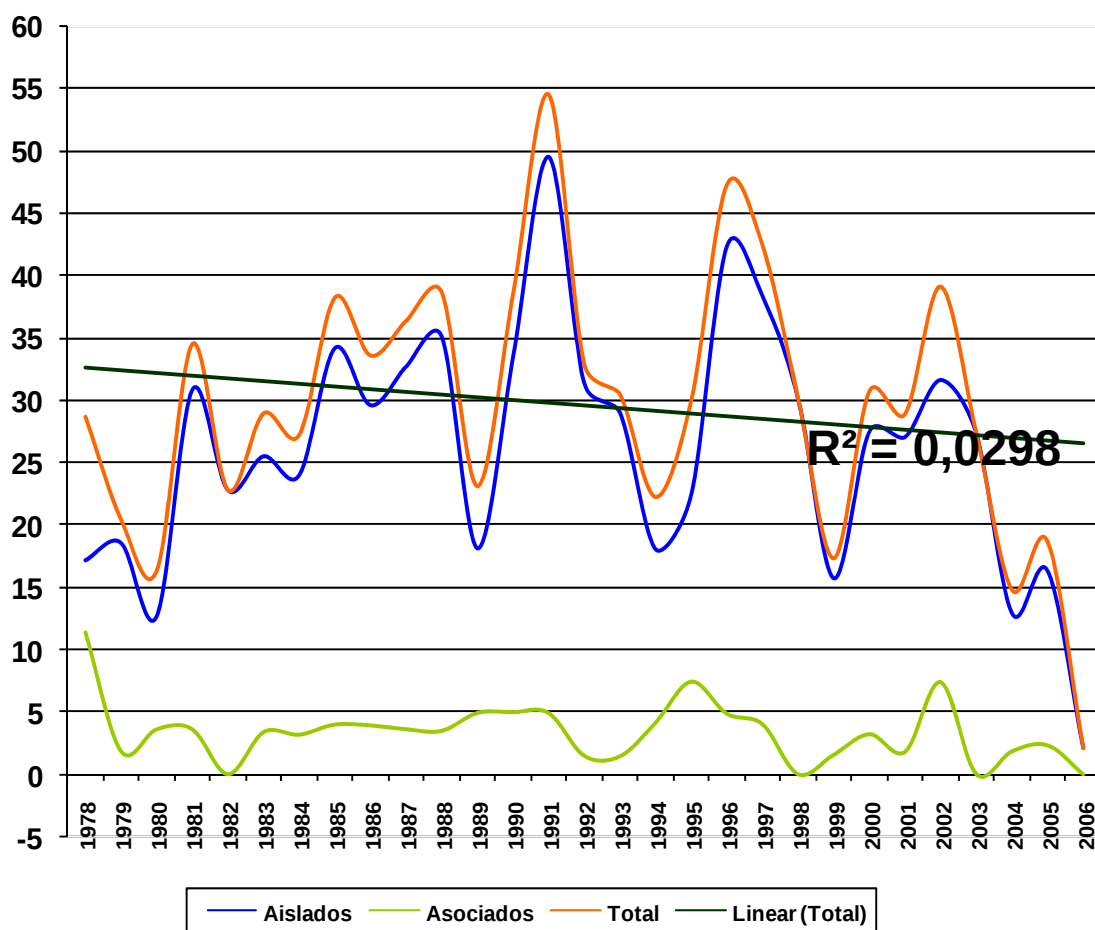
**DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN
NACIDOS VIVOS SEGÚN DISTRIBUCIÓN ANUAL Y PRESENTACIÓN CLÍNICA**

<i>Año</i>	<i>RNV</i>	<i>N° de Aislados</i>	<i>Frecuencia x 10000</i>	<i>N° de Asociados</i>	<i>Frecuencia x 10000</i>	<i>Total</i>	<i>Frecuencia x 10000</i>
1978	3486	8	22,95	2	5,74	10	28,69
1979	5376	10	18,60	1	1,86	11	20,46
1980	5502	9	16,36	0	0,00	9	16,36
1981	5505	17	30,88	2	3,63	19	34,51
1982	5696	13	22,82	0	0,00	13	22,82
1983	5870	15	25,55	2	3,41	17	28,96
1984	6242	15	24,03	2	3,20	17	27,23
1985	4970	18	36,22	1	2,01	19	38,23
1986	5061	16	31,61	1	1,98	17	33,59
1987	5500	19	34,55	1	1,81	20	36,36
1988	5693	21	36,89	1	1,75	22	38,64
1989	6053	12	19,83	2	3,30	14	23,13
1990	5977	20	33,46	3	5,02	23	38,48
1991	6056	30	49,54	3	4,95	33	54,49
1992	6696	21	31,36	1	1,49	22	32,86
1993	6888	20	29,04	1	1,45	21	30,49
1994	7188	13	18,09	3	4,17	16	22,26
1995	6675	15	22,47	5	7,49	20	29,96
1996	6135	26	42,38	3	4,89	29	47,27
1997	4952	19	38,37	2	4,04	21	42,41
1998	6636	20	30,14	0	0,00	20	30,14
1999	6340	10	15,77	1	1,58	11	17,35
2000	6170	17	27,55	2	3,24	19	30,74
2001	5537	15	27,09	1	1,81	16	28,90
2002	5369	17	31,66	4	7,45	21	39,11
2003	5843	16	27,38	0	0,00	16	27,38
2004	5396	7	12,97	1	1,85	8	14,83
2005	4277	7	16,37	1	2,34	8	18,70
2006	4605	1	2,17	0	0,00	1	2,17
TOTAL	165694	447	26,98	46	2,77	493	29,75

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

Gráfico N° 1

**TENDENCIA SECULAR DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS
VIVOS SEGÚN PRESENTACIÓN CLÍNICA**



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

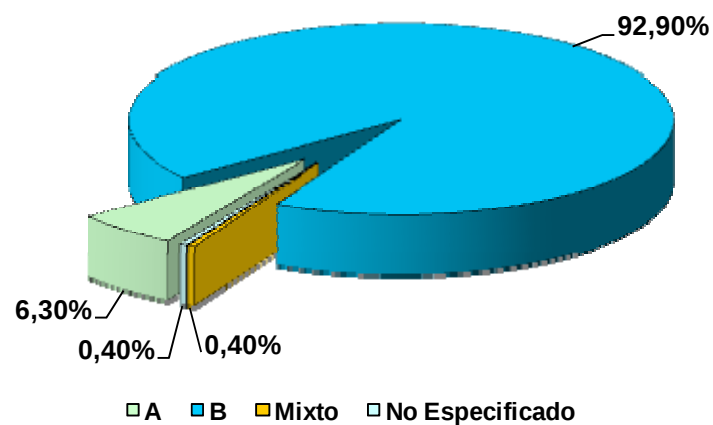
Tabla N° 2**DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN
NACIDOS VIVOS SEGÚN PRESENTACIÓN CLÍNICA**

<i>Presentación Clínica</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Aislados	447	90,67
Asociados	46	9,33
Total	493	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

Gráfico N° 2-A

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DEL TIPO DE POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS VIVOS

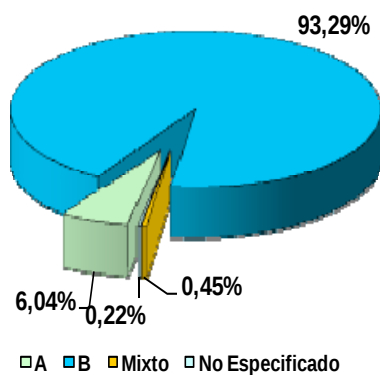


Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

GRÁFICO N° 2-B

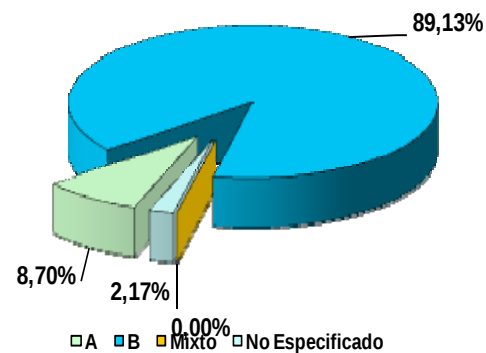
GRÁFICO N° 2-C

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DEL TIPO DE POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA EN RECIÉN NACIDOS VIVOS



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

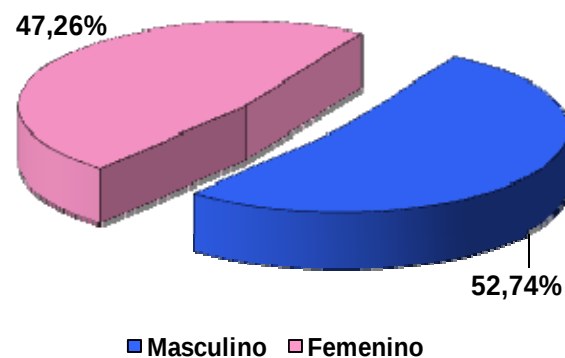
DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DEL TIPO DE POLIDACTILIA POSTAXIAL ASOCIADA EN RECIÉN NACIDOS VIVOS



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

Gráfico N° 3-A

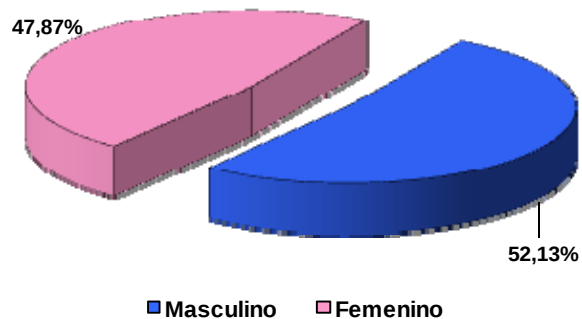
DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN SEXO



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

GRÁFICO N° 3-B

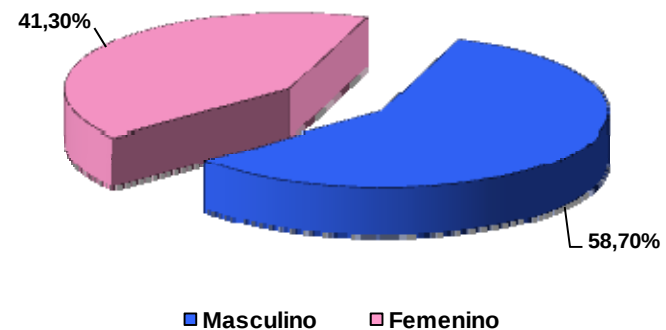
DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN SEXO



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

GRÁFICO N° 3-C

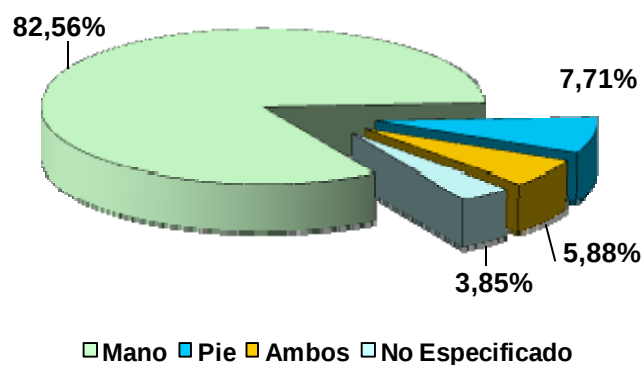
DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL ASOCIADA EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN SEXO



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

Gráfico N° 4-A

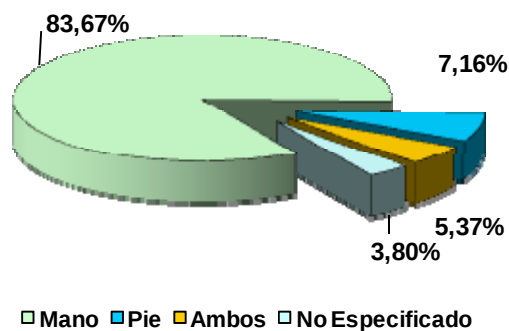
DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN MIEMBRO AFECTADO



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

GRÁFICO N° 4-B

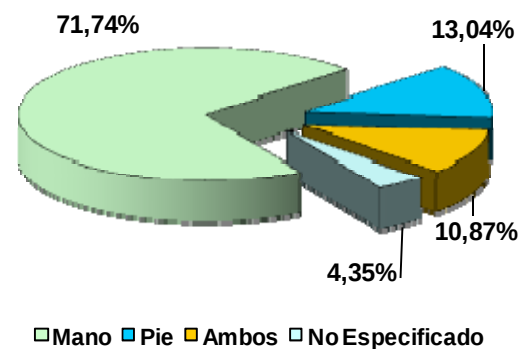
DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA EN RECIÉN NACIDOS VIVOS



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

GRÁFICO N° 4-C

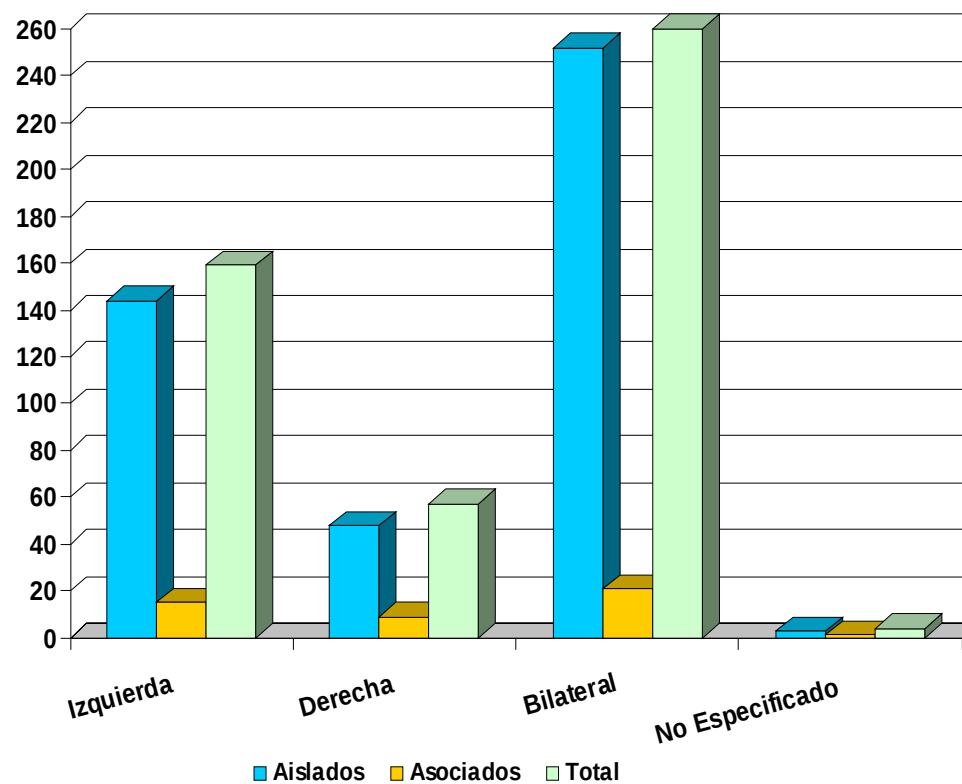
DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL ASOCIADA EN RECIÉN NACIDOS VIVOS



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

Gráfico N° 5

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN LATERALIDAD Y PRESENTACIÓN CLÍNICA



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

Tabla N°3

**DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN
NACIDOS VIVOS SEGÚN TIPO A, B Y M EN BASE A SEXO, EXTREMIDAD Y
LATERALIDAD**

Variable	Tipo								Total	
	A		B		M		No Especificado			
	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%
Sexo	31	6,30	458	92,90	2	0,40	2	0,40	493	100,00
Masculino	14	2,85	243	49,29	1	0,20	2	0,40	260	52,74
Femenino	17	3,45	215	43,61	1	0,20	0	0,00	233	47,26
Extremidad	31	6,30	458	92,90	2	0,40	2	0,40	493	100,00
Manos	4	0,81	402	81,55	0	0,00	1	0,20	407	82,56
Pies	20	4,06	18	3,65	0	0,00	0	0,00	38	7,71
Ambas	7	1,43	20	4,05	2	0,40	0	0,00	29	5,88
No Especificado	0	0,00	18	3,65	0	0,00	1	0,20	19	3,85
Lateralidad	31	6,30	458	92,90	2	0,40	2	0,40	493	100,00
Izquierda	10	2,03	149	30,22	0	0,00	0	0,00	159	32,25
Derecha	4	0,81	52	10,56	0	0,00	1	0,20	57	11,57
Bilateral	17	3,46	254	51,51	2	0,40	0	0,00	273	55,37
No Especificado	0	0,00	3	0,61	0	0,00	1	0,20	4	0,81

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

Tabla N° 4

**ANÁLISIS DE LAS VARIABLES CUANTITATIVAS ENTRE CASOS CON POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA Y SUS
CONTROLES APAREADOS**

<i>Variable</i>	<i>Casos</i>		<i>Controles</i>		<i>Diferencia De Medias</i>	<i>I.C.</i>	<i>t de student</i>	<i>P</i>
	<i>Media</i>	<i>D.E.</i>	<i>Media</i>	<i>D.E.</i>				
Peso al Nacer	3236,64	580,95	3223,59	509,89	13,05	-59,16 a 85,25	0,355	0,723
Edad Materna	23,88	6,05	23,74	5,79	0,14	-0,92 a 0,64	0,342	0,732
Edad Paterna	28,44	7,97	28,73	7,97	0,29	-1,36 a 0,77	0,537	0,592
N° de gestación	3,31	2,60	3,09	2,23	0,23	-0,09 a 0,54	1,38	0,168

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006

Tabla N° 5

**ANÁLISIS DE LAS VARIABLES CUALITATIVAS ENTRE CASOS CON POLIDACTILIA
POSTAXIAL AISLADA Y SUS CONTROLES APAREADOS**

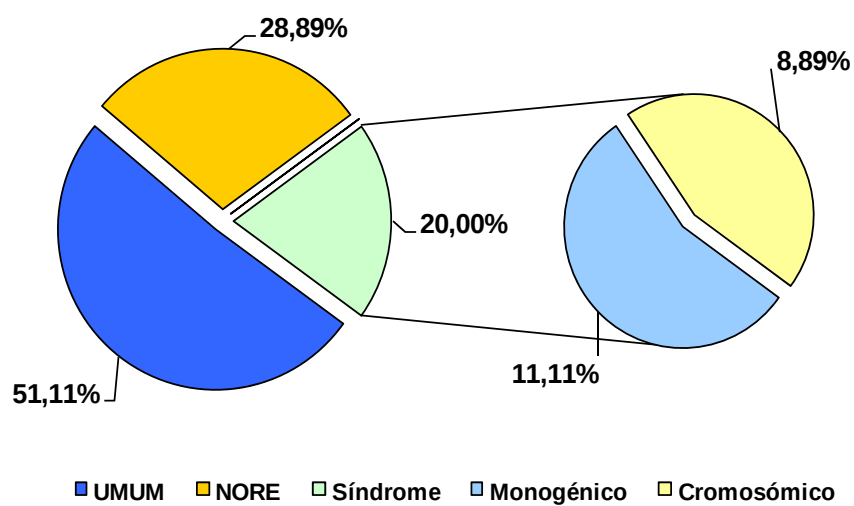
<i>Variable</i>	<i>OR</i>	<i>IC 95%</i>	<i>X²</i>
Enfermedad Aguda	1,11	0,81 – 1,51	0,43
Enfermedad Crónica	1,73	0,81 – 3,68	2,08
Consanguinidad	-	-	-
Otro Malformado	27,33	18,18 – 41,07	353,29*

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

* Estadísticamente significativo ($p < 0,001$)

Grafico N° 6

**CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE RECIÉN NACIDOS VIVOS CON POLIDACTILIA
POSTAXIAL ASOCIADA SEGÚN ETIOLOGÍA Y PATOGENIA**



Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

DISCUSIÓN

Los resultados obtenidos en este estudio serán comparados fundamentalmente con los dos programas de vigilancia epidemiológica y estudio clínico de malformaciones congénitas que utilizan la misma metodología de esta investigación, o sea son estudios de base hospitalaria y el caso control apareado es el recién nacido sano nacido inmediatamente del RN con la malformación y del mismo sexo, estos son: el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), y el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC).^(7,8)

En el estudio realizado por Castilla y colaboradores en 1973 en una muestra de 185,704 RNV procedentes de 47 maternidades localizadas en Uruguay, Argentina y Chile la polidactilia fue diagnosticada en 188 casos como defecto único para una frecuencia de todos los tipos de polidactilia de 10.1 por 10,000 nacimientos, cuando fueron subdivididos por tipo según la clasificación de Tentamy y McKusick, la polidactilia postaxial represento el 81.5% de las polidactilias para una frecuencia de 7.37 por 10,000 RNV^(6,27)

Por otra parte en el estudio epidemiológico de los subtipos de polidactilia infrecuentes en que se analizaron más de 4 millones de nacimientos, de los programas, Suramérica-ECLAMC y España- ECEMC, se obtuvo que la frecuencia total de todos los tipos de polidactilia fue más alta en Suramérica que en España (18.9 y 10,3 por 10,000 nacimientos respectivamente). Las diferencias entre estas dos poblaciones estuvieron basadas fundamentalmente en la frecuencia significativamente más elevada ($P < 0,01$) del tipo postaxial (duplicación del quinto dedo), cuya frecuencia fue de 13.2 por 10,000 en el ECLAMC y de 5.08 por 10,000 en el ECEMC. Las frecuencias de presentación de los subtipos de polidactilia preaxial fueron similares en las dos poblaciones.⁽²⁸⁾

Los valores anteriormente citados para la frecuencia de la polidactilia postaxial fueron significativamente inferiores a los obtenidos en el presente estudio que resulto ser de 29.75 por 10,000, lo cual se considera debido a que el componente de afro-descendientes en la población analizada es muy superior a la española y a la de los países que reportan al ECLAMC como lo demuestra la cifra obtenida de 7,37 por 10,000 nacimientos en el

estudio realizado en el 1973 cuando sólo participan los hospitales de Argentina, Uruguay y Chile, mientras que en el estudio del año 1996 que incluye los hospitales de otros países suramericanos entre ellos Brasil donde el componente afro-de descendientes es importante, las cifras de la frecuencia de la polidactilia postaxial se elevan a 13.29 por 10,000 nacimientos, pero siguen siendo inferiores a las de la muestra de recién nacidos analizada en Ciudad Bolívar, Estado Bolívar, Venezuela.⁽⁶⁾

Es un hecho conocido que la frecuencia al nacimiento de la polidactilia varía de acuerdo al grupo racial y tipo de polidactilia analizado, así, existe una mayor frecuencia de polidactilia postaxial, en especial tipo B, en las poblaciones de origen africano. En un estudio realizado en Nigeria se encontraron frecuencias al nacimiento de 179.0 y 271.0 por 10,000 nacimientos, además en estudios realizados en amerindios se estimó una incidencia de 24.0 por 10,000 nacidos vivos mientras que la polidactilia preaxial tipo 1 fue de tres a cuatro veces más frecuente en amerindios que en caucásicos y africanos respectivamente.^(9,29)

Con respecto a la presentación clínica de la polidactilia postaxial como defecto único o asociado a otras malformaciones, esta se presentó aislada en un 90.67% de los recién nacidos, lo que se corresponde con lo obtenido por el ECLAMC, en el cual esta presentación representó un 87.85% de los casos en su totalidad.⁽²⁸⁾

En cuanto al tipo de polidactilia postaxial según la clasificación de Tentamy y McKusick en tipo A, B y M. El más frecuente resultó el tipo B (92.90%), seguido del tipo A (6.30%) y por último el tipo M (0.40%) y un 0.40% de casos en los cuales no se pudo establecer el tipo porque la descripción de la ficha fue insuficiente. Si consideramos solamente los casos aislados el tipo B representó el 93.29%, el tipo A 6.04% y el tipo M 0.45% ($X^2=728,56$; $P<0,001$). De igual manera, en el análisis realizado por el ECLAMC de los casos aislados de polidactilia postaxial, el más frecuente fue el tipo B (59.5%), seguido del tipo A (14.3%) y tipo M (2.3%) y un 5.4% en los que no se especificó el tipo.⁽⁶⁾

En los casos asociados la frecuencia de la polidactilia tipo A se incrementa a 8.70% lo que puede ser debido a que este tipo de polidactilia se presenta con mayor frecuencia formando parte del cuadro clínico de síndromes.⁽³⁰⁾

La distribución según el sexo de la polidactilia postaxial no mostró diferencias estadísticamente significativas en sentido global, aunque en los casos aislados hay un ligero predominio de afectados en el sexo masculino y en la distribución por tipos, en el tipo A no hubo diferencias, mientras que en el grupo B el sexo masculino estuvo representado ligeramente con mayor frecuencia. Lo que no se corresponde con los resultados obtenidos por otros autores que han encontrado en la polidactilia preaxial un predominio estadísticamente significativo en los varones. Por otra parte Orioli y cols encuentra que en pacientes de raza africana hay una frecuencia de polidactilia superior en los hijos de los varones afectados que de las mujeres afectadas; diferencia que no encuentra en la descendencia de individuos afectados de otras razas, por lo que propone que existen genes recesivos ligados al cromosoma X, que estarían presentes solo en la raza africana.^(31,32)

Del total de casos, la extremidad afectada con mayor frecuencia fueron las manos (82.56%), al igual que en aquellos con polidactilia postaxial tipo B, mientras que en los casos tipo A, fueron los pies. La frecuencia de casos asociados con afectación en los pies, fue superior que en los casos aislados (13.04% y 7.16% respectivamente) debido fundamentalmente a que la polidactilia A es más frecuente en los casos asociados y esta predomina en los pies, según estudios basados en el ECLAMC.⁽³⁰⁾

Según el lado afectado aunque se ha demostrado en otros estudios que el lado más comprometido es el lado izquierdo en los casos aislados, en este estudio la afectación más frecuente fue la bilateral para la polidactilia B, mientras que el tipo A fue igual de frecuente en el lado izquierdo que bilateral.⁽³⁰⁾

La edad gestacional y el peso al nacer fue similar en los casos que en los controles lo que confirma que este defecto en su forma aislada no compromete la vitalidad fetal ni pone en riesgo la sobrevivencia del recién nacido. Las medias calculadas para edades paternas y maternas fueron similares en malformados y en controles en el presente estudio, sin

embargo se ha reportado una mayor frecuencia de polidactilia en hijos de madres menores de 19 años.⁽³³⁾

En cuanto al análisis de las enfermedades crónicas o agudas y al número de gesta entre malformados y controles no se evidenciaron diferencias significativas, sin embargo en el rubro de otro familiar con el mismo defecto estas diferencias fueron importantes, lo que refleja el carácter hereditario de esta malformación en especial del tipo B que se trasmite de forma autosómica dominante con penetrancia reducida, variando las cifras de penetrancia en diferentes estudios.

Debido a las diferencias de frecuencia en los diferentes grupos raciales según el tipo de polidactilia, a la hipótesis de la existencia de genes modificadores recesivos en el cromosoma X, a la propuesta de Castilla y cols de que la polidactilia postaxial en manos más frecuente en los afro-descendientes es un defecto diferente a la polidactilia en los pies más frecuente en amerindios, demuestran que deben existir distintos mecanismos genéticos que dan lugar a la polidactilia.^(32,34,35)

Se diagnosticaron 46 casos (9.33%) en que la polidactilia postaxial estuvo asociada a otros defectos, estos casos fueron clasificados según la etiología o patogenia utilizando la clasificación del ECEMC y de ellos el 51.11% presento una o más malformaciones menores asociadas, entre las cuales se observaron los defectos menores frecuentes en la población como son: los nevus pigmentados, apéndice preauricular, pezón supernumerario, hemangioma, fóvea preauricular y sacra, este grupo representa la asociación al azar con estos defectos menores.

El grupo más importante desde el punto de vista clínico en este estudio está conformado por aquellos en que el defecto estudiado se asocia a uno o más defectos mayores entre ellos en el 20% de los casos se logró un diagnóstico etiológico preciso identificando 4 síndromes (8.89%) de causa cromosómica y 5 (11.11%) monogénicos, en que se asoció una malformación mayor a la polidactilia, sin embargo en el 28.89% de los polimalformados con polidactilia no se llegó a realizar un diagnóstico etiológico o patogénico.

Entre los síndromes cromosómicos se diagnosticaron 3 casos con trisomía 13 y un caso con trisomía 21.

Entre los asociados incluimos un caso de secuencia malformativa de Pierre Robin (OMIM 261800) la que se caracteriza por la tríada de micrognatia, glosoptosis y fisura del paladar blando. Sus manifestaciones clínicas en orden de frecuencia son las siguientes: micrognatia 91%, glosoptosis 70-85%, microglosia y anquiloglosia 10-15%. Defectos del sistema músculo-esquelético 70-80%: sindáctila, polidactilia, clinodactilia, hiperlaxitud articular, y oligodactilia en miembros superiores. Anomalías oculares 10-30%. También se puede observar malformaciones cardiovasculares: estenosis pulmonar, foramen oval persistente, defecto de septum atrial e hipertensión pulmonar primaria (HTP); deformidades de la columna vertebral: escoliosis, displasia vertebral, agenesia sacra, y seno pilonidal; defectos del SNC (50%): retraso del lenguaje, epilepsia, retraso desarrollo psicomotor (RDSM), hipotonía, hidrocefalia, síndrome Arnold-Chiari, defectos genitourinarios: criptorquidia (25%), hidronefrosis (15%), hidrocele (10%). La secuencia de Pierre Robin puede presentarse aislada o acompañando a síndromes específicos.^(36,37)

Se ha descrito que el mecanismo por el cual se produce esta secuencia malformativa en la cual el defecto primario que desencadena la secuencia de defectos secundarios es la hipoplasia mandibular a la 7ª y 11ª semana de gestación que determina que la lengua ocupe una posición posterior y alta en la cavidad oral que interfiere con el cierre de los procesos palatinos ocasionando una fisura de paladar blando. Esto explica la clásica hendidura palatina en U invertida y ausencia de labio leporino.⁽³⁷⁾

Los síndromes monogénicos diagnosticados fueron los siguientes:

El síndrome de Treacher-Collins (OMIM 154500), o síndrome de disostosis mandibulofacial, se caracteriza por defectos craneofaciales que incluyen: desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, coloboma del párpado inferior y del iris, microtia, apéndices preauriculares, fóvea preauricular, macrostomía, hipoplasia de los arcos cigomáticos y de la mandíbula. Con frecuencia hay sordera de conducción y paladar hendido. La inteligencia es usualmente normal. Sin embargo, se han descrito unos pocos casos con retraso mental variable; en los casos leves, algunos autores, la consideran

secundaria a la sordera. La afectación es frecuentemente bilateral, pero también hay formas unilaterales. El diagnóstico diferencial se debe hacer con el síndrome de Nager y el espectro óculo-auriculo-vertebral. El caso diagnosticado en nuestro estudio presentó las características fenotípicas descritas anteriormente y fue heredado del padre cuyo árbol genealógico mostró una herencia autosómica dominante con expresividad variable y la polidactilia postaxial tipo B fue heredada de la madre, en la cual, el estudio familiar evidenció la segregación autosómica dominante con expresividad variable y penetrancia reducida de este tipo de polidactilia por esta razón resaltamos la importancia de realizar el árbol genealógico de ambos progenitores, ya que en este caso la polidactilia no formó parte del cuadro clínico síndrome.^(36,38)

En relación al síndrome de Bardet-Biedl (OMIM 209900), es una enfermedad multisistémica con heterogeneidad genética. Se estima una frecuencia de 1/50.000 RNV siendo más frecuente en varones. Clínicamente se caracteriza por: obesidad generalizada, frente prominente, defectos oculares que incluyen: retinitis pigmentaria, cataratas, glaucoma; desviación antimongoloidea de la hendidura palpebral, nariz larga, boca pequeña, labio superior fino, labio inferior prominente y evertido. Presenta además defectos cardiovasculares como: estenosis aórtica, defectos del septum atrial, miocardiopatía dilatada, hipertrofia ventricular izquierda y CIA; malformaciones del sistema digestivo como: atresia o estenosis del ano, megacolon agangliónico, estenosis biliar; defectos del sistema genitourinario: atresia, duplicación de la vagina e hidrometrocolpos, malformaciones uterinas e hipogonadismo, criptorquidia, quistes renales múltiples y displasia renal. Entre los defectos de las extremidades están: polidactilia, braquidactilia en pies, manos cortas y anchas, sindactilia. En el 15% de los pacientes se presenta diabetes mellitus tipo 1.^(36,39)

Los dos RNV diagnosticados en el presente estudio con el síndrome de Bardet-Biedl pertenecen a la misma familia procedente de Soledad, Estado Anzoátegui, en la cual, se han observado pacientes con el síndrome de Bardet-Biedl típico, con el síndrome de Kaufman Mckusick y sólo con polidactilia cruzada (OMIM 174700). La polidactilia cruzada es un tipo de polidactilia infrecuente que se subdivide en dos tipos: tipo I (duplicación del 5to dedo de las manos y duplicación del primer dedo de los pies) y tipo 2 (duplicación del

primer dedo de las manos y duplicación del 5to dedo de los pies). La polidactilia cruzada tipo 1 es más frecuente y en el estudio de Castilla y colaboradores 32 de los 45 casos registrados con polidactilia cruzada no tenían otros defectos asociados. El RNV con polidactilia cruzada observado mostró polidactilia postaxial tipo A bilateral en manos y duplicación del hallux bilateral en pies (tipo 1); lo que evidencia, que en esta familia se cumple la herencia trialélica descrita para este síndrome tan heterogéneo alelicamente, se han descrito hasta el momento 10 genes que participan en la producción de este síndrome.

En cuanto al síndrome de Simpson Golabi Behmel (OMIM 312870), es un síndrome monogénico con patrón de herencia ligado al cromosoma X, que se caracteriza clínicamente por: macrosomía, macrocefalia, cara tosca que recuerda a la “cara de un bulldog”, nariz ancha con labios gruesos. Se acompaña de retraso mental en cerca de la mitad de los casos de grado de severidad variable, hipotonía, pectus excavatum, exotropia, nistagmus, hipertelorismo, suturas craneales prominentes, macroglosia, maloclusión dental, paladar ojival, narinas antevertidas. Anomalías de las extremidades: manos grandes y cuadradas, pulgares anchos, polidactilia postaxial, sindactilia entre los dedos segundo y tercero de manos y pies, uñas hipoplásicas, sobre todo la del quinto dedo de la mano, pliegue palmar único. Con mayor frecuencia presenta alteraciones cardiovasculares como comunicación interventricular, ductus arterioso persistente y arritmia cardíaca; además, riñones hipertróficos, hidronefrosis, criptorquidia, anillo pilórico, divertículo de Meckel. (36,40)

También se observa en este síndrome mamilas supernumerarias; piel gruesa y marronácea, manchas pigmentadas en la zona perioral y palatina y policitemia junto con anomalías esqueléticas como: fusión de vértebras cervicales, costillas cervicales, presencia de una sexta vértebra lumbar, foseta sacra, edad ósea avanzada y escoliosis. Presenta más raramente: apéndices y fosetas preauriculares, labio leporino, paladar hendido; convulsiones; coloboma óptico; hiperinsulinemia por el aumento del número de islotes de Langerhans; onfalocele. El diagnóstico diferencial debe hacerse con otros síndromes con macrosomía: síndrome de Beckwith Wiedemann, síndrome de Weaver, síndrome de Sotos, síndrome de Elejalde, síndrome de Perlman y síndrome de Bannayan Riley Ruvalcaba. (36,40)

Finalmente en uno de los recién nacidos la polidactilia se asocio a blefarofimosis y en la búsqueda por el sistema London Medical Databases (LMD) se encontró un síndrome llamado síndrome de Roger muy infrecuente en que se asociaban los dos defectos. Este síndrome fue descrito en un niño turco en 1977, el cual presento cuello alado, defectos por fusión vertebral y de los dientes, prognatismo y blefarofimosis.⁽¹³⁾

A pesar de ser la polidactilia uno de los defectos congénitos más frecuente en todas las poblaciones del mundo, y ser la primera enfermedad reconocida con transmisión autosómica dominante, aún no se ha podido determinar con exactitud su etiología molecular, en las familias estudiadas se han localizado al menos tres genes diferentes: el gen GLI3 en el brazo corto del cromosoma 7, el gen PAPA2 situado en el brazo largo del cromosoma 13 y el gen PAPA3 en el brazo corto del cromosoma 19, lo cual evidencia su heterogeneidad genética y el hecho de tener baja penetrancia génica ha permitido plantear aun la herencia multifactorial, por lo que se requiere profundizar los estudios moleculares y de transmisión para este defecto en las diferentes poblaciones.⁽⁴¹⁻⁴³⁾

CONCLUSIONES

- La frecuencia de la polidactilia postaxial es de 29,75/10000RNV en la población de Ciudad Bolívar entre los años de 1978 y 2006 fue significativamente superior a las registradas en el ECLAMC para otras regiones geográficas de Suramérica y España, lo que está relacionado fundamentalmente con una mayor proporción de afro-descendientes en la población estudiada.
- La frecuencia al nacimiento de este defecto no se modifico en el periodo de 28 años analizado.
- La polidactilia postaxial fue más frecuente aislada y del tipo B, la que se evidenció predominantemente en las manos y de forma bilateral, mientras que la polidactilia tipo A afecto con más frecuencia los pies.
- Aunque no se demostraron diferencias estadísticamente significativas con relación al sexo, existe un ligero predominio del sexo masculino.
- Las variables cuantitativas y cualitativas analizadas comparando malformados y controles no mostraron diferencias significativas, con excepción de la variable otro malformado en la familia, lo que se explica por el carácter autosómico dominante de la polidactilia tipo B, que fue la más frecuente en este estudio.
- La clasificación etiopatogénica de la polidactilia asociada a otras malformaciones mostró que se requiere el seguimiento de estos casos ya que en más de la mitad de los RNV en que la polidactilia se asocio a otro defecto mayor, no se logro llegar al diagnóstico etiológico y estos casos es su mayoría son síndromes que pueden tener un alto riesgo de recurrencia en la familia.

RECOMENDACIONES

1. Se debe establecer y mantener un registro sistemático de malformaciones congénitas, en hospitales de las principales ciudades del país, lo cual permite no sólo determinar las frecuencias de base para activar una alerta epidemiológica, sino también hacer un seguimiento de los malformados en la consulta, para realizar diagnóstico y tratamiento curativo, médico o quirúrgico, y realizar un presupuesto sanitario en función de esta información.
2. Es necesaria la caracterización clínica del paciente en pro de establecer una posible etiología y optimizar el asesoramiento genético para una mejor prevención secundaria.
3. Realizar un presupuesto de salud según las necesidades regionales, basándose en las frecuencias de los diferentes tipos de malformaciones congénitas.
4. La continuidad del ECLAMC en los hospitales del país es imprescindible para completar muestras suficientes para realizar diagnósticos moleculares a futuro, en aquellas malformaciones que aún no posean uno.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Zguricas, J., Heus, H., Morales-Peralta, E., Breedveld, G., Kuyt, B., Mumcu, E.F. 1999. Clinical and genetic studies on 12 preaxial polydactyly families and refinement of the localization of the gene responsible to a 1.9 cM region on chromosome 7q36 J Med Genet. **36**: 32-40.
2. Lopez-Camelo, J.S. y Orioli, I. 1996. Heterogeneous Rates for Birth Defects in Latin America: Hints on Causality. Genet Epid. **13**:469-481.
3. Jackson W. M. 1982. Diccionario léxico hispano, tomo segundo. Inc., Editores México D.F. 9ª ed. pp 1463
4. Cifuentes L., Nazer J., Caviedes A., Luarte A. 2007. Polidactyly: clinical, genetic and epidemiological characteristics in Chilean population **78**:46-53
5. Campos, L.A., Rondon, K.L. 2001. Caracterización clínica y epidemiológica de la polidactilia preaxial en recién nacidos vivos. Hospital universitario Ruiz y Páez. Ciudad Bolívar. 1978-2000. Tesis de grado. Unidad de Genética Médica. Escuela de Ciencias de la Salud. Bolívar U.D.O pp 53 (multígrafo).
6. Castilla, E., Paz, J., Mutchinick, O., Muñoz, E., Giorgiutti, E., Gelman, Z. 1973. Polydactyly: a genetic study in South America. Am. J. Hum. Genet. **25**:405-412.
7. Castilla, E., Orioli, I. 2004. Estudio Colaborativo Lationamericano de Malformaciones Congénitas. Community Genet. **7**:76-94.
8. Martinez-Frías, M.L. 2005. Boletín del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas. Revista de Dismorfología y Epidemiogía. Serie V nº4 pp156.
9. Bingle, G.J.; y Niswander, J.D: 1975. Polydactyly in the American Indian. Am. J. Hum. Genet. **27**:91-99
10. Woolf, C., Myrianthopoulos, N. 1973. Polydactyly in American negroes and whites. Am. J. Hum. Genet. **25**:397-404.
11. Schnall, B., Smith, D. 1974. Nonrandom laterality of malformation in paired structures. J. Pediatrics. **85**:509-511.
12. Moore, K. Martinez, C. 2004. Embriología Clínica: El desarrollo del ser humano. Edit EL.SEVIER. 7ª ed. pp. 576.

13. Winter, R. M. Baraitzer, M. 2003. London Medical Database, 1^a ed. Version 1.0 Oxford University Press [software]
14. POSSUM Web. 2004. Murdoch Children Research Melbourne Institute. Version 5.1. Australia [software].
15. Dolk, H., McElhatton, P. 2002. Assessing epidemiological evidence for the teratogenic effects of anticonvulsant medications. *J. Med. Genet.* **39**:243-244.
16. Martinez-Frías, M.L. 1990. Clinical manifestation of prenatal exposure to valproic acid using case reports and epidemiologic information. *Am. J. Med. Genet.* **37**:277-282.
17. Pandya, N., Jani, B. 2000. Postaxial limb defects with maternal sodium valproate exposure. *Clin. Dysmorphol.* **9**:143-144.
18. Martinez-Frías, M., Bermejo, E., Cereijo, A. 1992. Preaxial polydactyly of feet in infants of diabetic mothers: epidemiological test of a clinical hypothesis. *Am. J. Med. Genet.* **42**:643-646.
19. Martinez-Frías, M. Bermejo, E., Rodriguez-Pinilla, E., Prieto, L., Frías, J. 1998. Epidemiological analysis of outcomes of pregnancy in gestational diabetic mothers. *Am. J. Med. Genet.* **78**:140-145.
20. Knudsen, TB, Kochhar, DM. 1981. Limb development in mouse embryos III. Cellular events underlying the determination of altered skeletal patterns following treatment with 5'-fluoro-2'-deoxyuridine. *Teratology.* **23**: 241-251
21. Fujioka, H., Ariga, T., Honuchi, K., Otsu, M., Igawa, H., Kawashima, K., *et al.* 2005. Molecular analysis of non-syndromic preaxial polydactyly: preaxial polydactyly type IV and preaxial polydactyly type-I. *Clin. Genet.* **67**:429-433.
22. Ayres, J., Shum, L., Akarsu, A., Dashner, R., Takahashi, K., Ikura, T., *et al.* 2001. DACH: genomic characterization, evaluation as a candidate for postaxial polydactyly type A2, and developmental expression pattern of the mouse homologue. *Genomics* **77**:18-26-
23. Radhakrishna, U., Wild, A., Grzeschik, K.-H., Antonarakis, S. 1997. Mutation in *GLI3* in postaxial polydactyly type A. *Nat. Genet.* **17**(3):269-271
24. Castilla, E. ECLAMC, Manual Operacional, Río de Janeiro, Ed. Computarizada. pp 81

25. Martinez-Frías, M. 1989. Defectos congénitos en España: 10 años de vigilancia epidemiológica. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid. España pp 151.
26. Spranger, J. Benirschke. 1982. Error of Morphogenesis. Concepts and Terms. Recommendations of an International Working Group. J. Pediatr. **100**:160-165.
27. Tentamy, S., McKusick, V. 1978. The genetics of hand malformations. BDOAS. Vol. XIV, N°3 Alan R, Inc. New York 1ª ed. p: 364-392.
28. Castilla, E., Lugarinho, R., da Graça, M., Bermejo, E., Cuevas, L., Martinez-Frías, M. 1996. Epidemiological analysis of rare polydactylies. Am. J. Med. Genet. **65**:295-303.
29. Scott-Emuakpor A., Madueke E. 1976. The study of genetic variation in Nigeria. II. The genetics of polydactyly. Hum. Hered. **26**: 198-202.
30. Castilla E., Lugarinho R., da Graça Dutra M., Salgado L. 1998. Associated Anomalies in individuals with polydactyly. Am J Med Genet. **80**: 459-465.
31. Cifuentes L., Nazer J., Hubner M.E. 1996. Polidactilia: un estudio genético epidemiológico. Rev Méd Chile. **124**: 313-318.
32. Orioli I. 1995. Segregation distortion in the offspring of Afro-American fathers with postaxial polydactyly. Am J Hum Genet. **56**: 1207-1211.)
33. Reefhuis J, Honein M.A. 2004. Maternal age and non-chromosomal birth defects, Atlanta--1968-2000: teenager or thirty-something, who is at risk? Birth Defects Res A Clin Mo l Teratol. **70**: 572-579.
34. Castilla E., Dutra M.G., Lugarinho R., Paz J. 1997. Hand and Foot Postaxial Polydactyly: Two different traits. Am J Med Genet. **73**:48-54.
35. Feitosa M., Castilla E., da Graca Dutra M., Krieger. 1998. Lack of evidence of a major gene acting on postaxial polydactyly in South America. Am J Med Genet. **28**: 466-472.
36. McKusick, V. 1986. Marzo. OMIM. Online Mendelian Inheritance in Man. Johns Hopkins University. Disponible: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim..> [junio, 2009]
37. Arancibia, C. 2006. Secuencia de Pierre Robin. Neumol. Pediatr. [serie en línea] 1(1): 34-36 Disponible: <http://www.neumologia-pediatrica.cl> [junio, 2009]

38. Izquierdo A.; Avellaneda, A. 2004. Febrero. Síndrome de Treacher Collins [en línea] disponible: http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=251. [junio,2009]
39. Izquierdo A.; Avellaneda, A. 2004. Febrero. Síndrome de Bardet Biedl [en línea] disponible: http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=251. [junio,2009]
40. Izquierdo A.; Avellaneda, A. 2004. Enero. Síndrome de Simpson Golabi Behmel [en línea] disponible: http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=251. [junio,2009]
41. Radhakrishna U., Blouin J.L., Mehenni H., *et al.* 1997. Mapping one form of autosomal dominant postaxial polydactyly type A to chromosome 7p15-q11.23 by linkage analysis. *Am J Med Genet.* **60**: 597-604.
42. Akarsu A., Ozbas F., Kostakoglu N. 1997. Mapping of the second locus of postaxial polydactyly type A (PAP-A2) to chromosome 13q21-q32. *Am J Hum Genet.* **61**: 265.
43. Zhao H., Tian Y., Breedveld G., *et al.* 2002 Postaxial polydactyly type A/B (PAP-A/B) is linked to chromosome 19p13.1-13.2 in a Chinese kindred. *Europ J Hum Genet.* **10**: 162-166.

ANEXOS

ANEXO 1

NOMBRES		DOMICILIO Calle		Nº	
Barrio		Ciudad			
Malformado	Control	Siguiente	No Siguiente		
MALFORMACIONES					

ECLAMC

HIST. Nº

PESO

NACIDO ☐ vivo ☐ muerto ☐ aborto

SEXO ☐ mascul. ☐ feman. ☐ intersexo

ALTA ☐ vivo ☐ muerto ☐ sin alta Edad: _____

PRESENT ☐ cefal ☐ podal ☐ otra

PARTO ☐ espon ☐ vacuum ☐ forcip ☐ cesárea

GEMELAR ☐ no ☐ si

HOSPITAL

Dr.

EDAD MAT

GESTA

NACIMIENTO

DIA

MES

AÑO

certeza ☐ buena ☐ mala

HERMANO MELLIZO NO MALFORMADO

EVIDENCIAS

☐ Clínica ☐ US Prenatal

☐ Radiológica ☐ Ecocardi.

☐ Quirúrgica ☐ Citogenet.

☐ Autopsia ☐

☐ US Prenatal ☐

ORDEN NACIDO

1º NV 2º NV 3º NV 4º NV 5º NV 6º NV 7º NV 8º NV 9º NV 10º NV

ALTA SEXO

PRESENT

PARTO

PESO

EDAD DE DIAGNOSTICO

☐ PRENATAL ☐ NATAL

☐ POSTNATAL: M D

ULT MENSTR

CORDON cm.: largo

PLACENTA

Peso

VASOS

circul. nudos

GRUPOS SANGUINEOS

	RN	O+	O-	A+	A-	B+	B-	AB+	AB-
MADRE	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
PADRE	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
		1	2	3	4	5	6	7	8

CONSULTAS PRENATALES

☐ NO ☐ SI Nº _____ De _____ a _____ semanas

Lugar ☐ Aquí ☐ Otro = _____

US ☐ NO ☐ SI Fecha 1º US ____/____/____ Nº Total _____

OTROS (especificar): _____

Resultados: _____

ANTECEDENTES PRENATALES

	SI / NO	DETALLES	TRIMESTRE
			1 2 3
ENF. AGUDAS			
INMUNIZACIONES			
ENF. CRONICAS			
Y DOLOR DE CABEZA?			
FACT. FISICOS			
MEDICAMENTOS (nombre y para que se usó)			
Y ASPIRINA?			
METORRAGIA			

HERMANDAD

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
GESTACION															
PRODUCTO NV, NM, AE															
SEXO: M, F, I															
FECHA DIA															
MES															
AÑO															

FAMILIA

	EDAD	APELLIDO	Localidad	Prov. o Estado	País	Abuelos	Abuelas
MADRE							
PADRE							

MALFORMADOS EN LA FAMILIA ☐ SI ☐ NO

CONSANGUINIDAD PARENTAL ☐ SI ☐ NO

ANTEPASADOS

☐ Europeos latinos

☐ Europeos no latinos

☐ Judíos

☐ Nativos

☐ Turcos

☐ Negros

☐ Orientales

☐ Otros

MARQUE VARIOS SI FUERA NECESARIO

SON TODOS HIJOS DEL MISMO PADRE? ☐ SI

☐ NO - Especifique con Y en HERMANDAD

FECHA INICIO CONVIVENCIA

CONCIBE FACIL? ☐ SI ☐ NO

☐ hizo estudios ☐ hizo tratamientos

ESCOLARIDAD

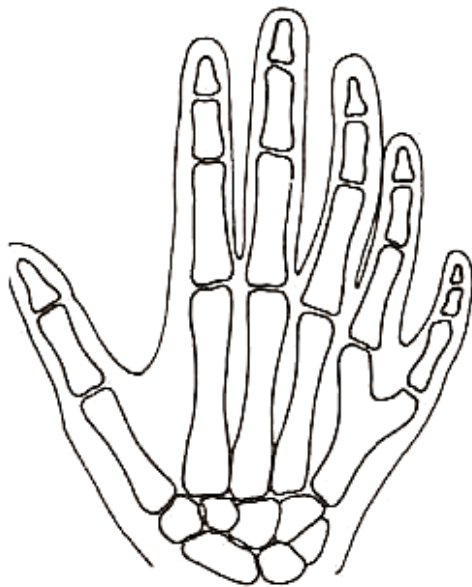
	Mad	Pad
NO: no lee	1	1
NO: si lee	2	2
Prim. Incomp.	3	3
Prim. comp.	4	4
Second. Incomp.	5	5
Second. compl.	6	6
Univ. Incomp.	7	7
Univ. comp.	8	8

Ocupación

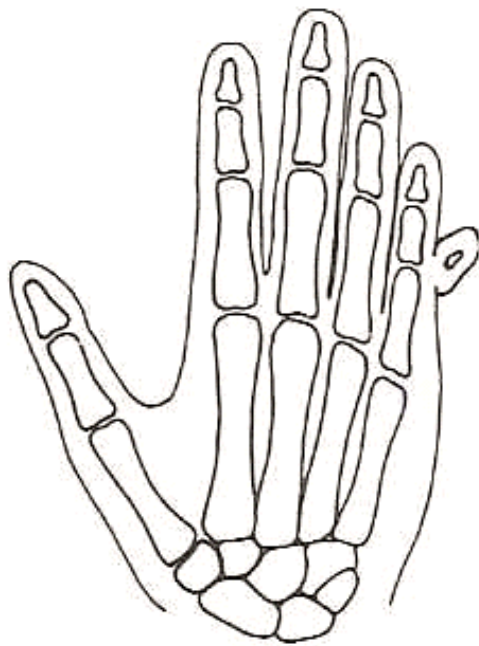
	Mad	Pad
De la casa	1	1
Desocupado	2	2
Obr. no calif.	3	3
Obr. calif.	4	4
Obr. indep.	5	5
Empleado	6	6
Patrón	7	7
Prof./Ejec.	8	8

ANEXO 2

POLIDACTILIA: PRESENCIA DE UN DEDO O FALANGE EXTRA



**POLIDACTILIA POSTAXIAL TIPO A : EL DEDO EXTRA SE SITUA EN EL LADO CUBITAL
PRESENTA FALANGES, ES ARTICULADO, FUNCIONAL Y CON UÑA**



POLIDACTILIA POSTAXIAL TIPO B: EL DEDO EXTRA SE SITUA EN EL BORDE CUBITAL DE LA MANO, NO ES ARTICULADO, NI FUNCIONAL



POUIDACTILIA POSTAXIAL TIPO A EN PIE

ANEXO 5

**Secuencia Malformativa
de Pierre Robin**

ANEXO 6



Fóvea sacra



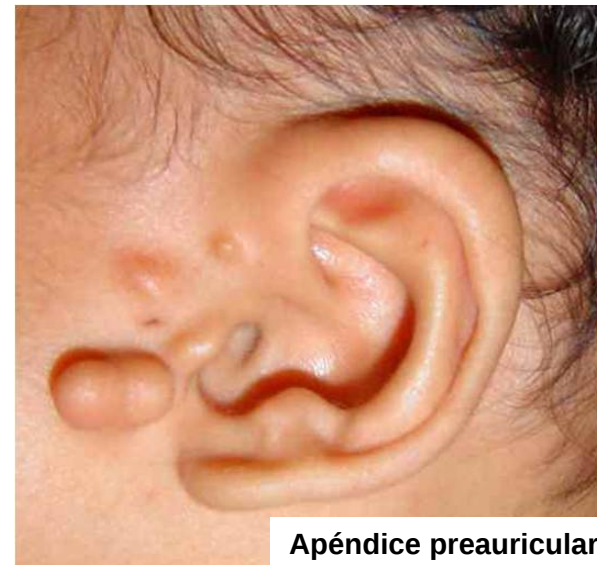
Pezón supernumerario



Fóvea preauricular

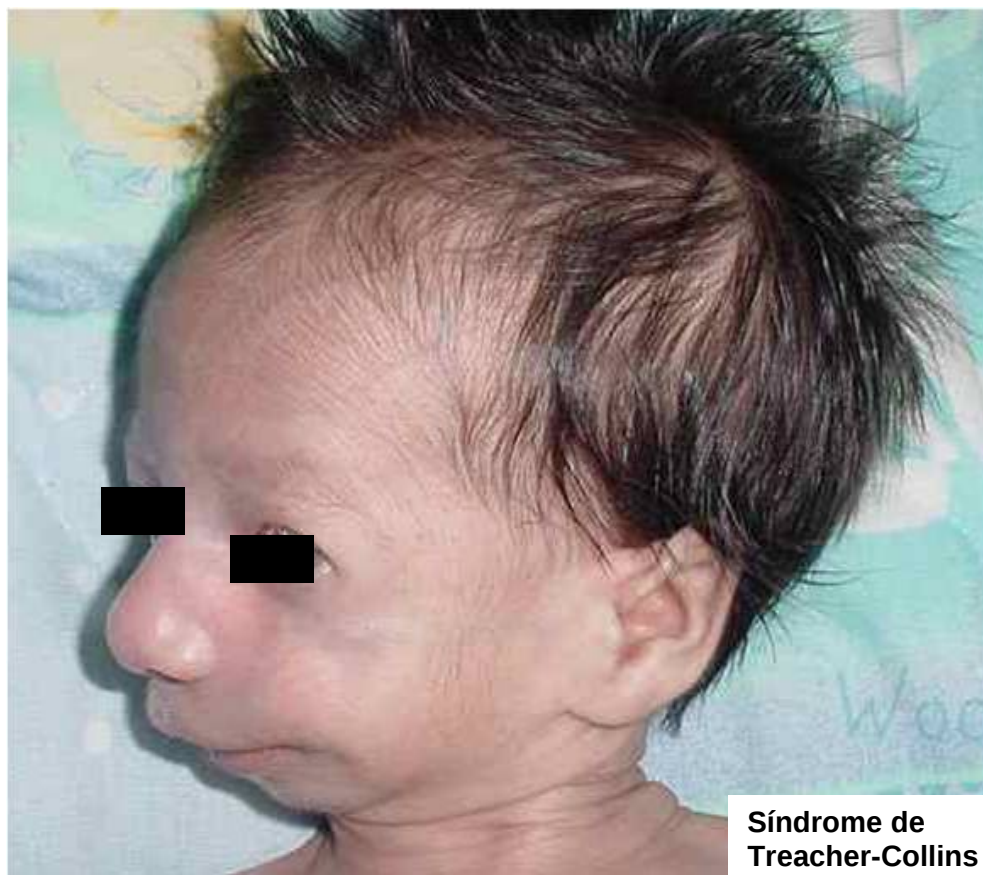


Hemangioma



Apéndice preauricular

ANEXO 7



**Síndrome de
Treacher-Collins**

ANEXO 8



**Síndrome de Bardet-Biedl:
Polidactilia preaxial bilateral en pie**



**Síndrome de Bardet-Biedl: Polidactilia
postaxial tipo A en mano derecha**



**Síndrome de Bardet-Biedl: Polidactilia
postaxial tipo A en mano izquierda**

APENDICES

APENDICE A

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LOS TIPOS DE POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN PRESENTACIÓN CLÍNICA

<i>Presentación Clínica</i>	<i>A</i>		<i>B</i>		<i>Mixto</i>		<i>No especificado</i>		<i>Total</i>	
	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Aislados	27	5,48	417	84,59	2	0,40	1	0,20	447	90,67
Asociados	4	0,82	41	8,31	0	0,00	1	0,20	46	9,33
Total	31	6,30	458	92,90	2	0,40	2	0,40	493	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

APENDICE B

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN SEXO Y PRESENTACIÓN CLÍNICA

<i>Presentación Clínica</i>	<i>Femenino</i>		<i>Masculino</i>		<i>Total</i>	
	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Aislados	214	43,41	233	47,26	447	90,67
Asociados	19	3,85	27	5,48	46	9,33
Total	233	47,26	260	52,74	493	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

APENDICE C

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN MIEMBRO AFECTADO Y PRESENTACIÓN CLÍNICA

<i>Presentación Clínica</i>	<i>Mano</i>		<i>Pie</i>		<i>Ambos</i>		<i>No especificado</i>		<i>Total</i>	
	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Aislados	374	75,86	32	6,49	24	4,87	17	3,45	447	90,67
Asociados	33	6,69	6	1,22	5	1,01	2	0,41	46	9,33
Total	407	82,55	38	7,71	29	5,88	19	3,86	493	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

APENDICE D

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN LATERALIDAD Y PRESENTACIÓN CLÍNICA

<i>Presentación Clínica</i>	<i>Izquierda</i>		<i>Derecha</i>		<i>Bilateral</i>		<i>No Especificado</i>		<i>Total</i>	
	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Aislados	144	29,21	48	9,74	252	51,11	3	0,61	447	90,67
Asociados	15	3,04	9	1,83	21	4,26	1	0,20	46	9,33
Total	159	32,25	57	11,57	273	55,37	4	0,81	493	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

APENDICE E-A

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN CARACTERÍSTICAS MORFOLÓGICAS Y TIPO

Variable	Tipo								Total	
	A		B		M		No Especificado			
	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%
Sexo	27	6,04	417	93,29	2	0,45	1	0,22	447	100,00
Masculino	12	2,69	219	48,99	1	0,23	1	0,22	233	52,13
Femenino	15	3,35	198	44,30	1	0,22	0	0,00	214	47,87
Extremidad	27	6,04	417	93,29	2	0,45	1	0,22	447	100,00
Manos	3	0,67	371	83,00	0	0,00	0	0,00	374	83,67
Pies	19	4,25	13	2,91	0	0,00	0	0,00	32	7,16
Ambas	5	1,12	17	3,80	2	0,45	0	0,00	24	5,37
No Especificado	0	0,00	16	3,58	0	0,00	1	0,22	17	3,80
Lateralidad	27	6,04	417	93,29	2	0,45	1	0,22	447	100,00
Izquierda	10	2,24	134	29,97	0	0,00	0	0,00	144	32,21
Derecha	4	0,89	44	9,85	0	0,00	0	0,00	48	10,74
Bilateral	13	2,21	237	53,02	2	0,45	0	0,00	252	56,38
No Especificado	0	0,00	2	0,45	0	0,00	1	0,22	3	0,67

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

APENDICE E-B

DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIA DE LA POLIDACTILIA POSTAXIAL ASOCIADA EN RECIÉN NACIDOS VIVOS SEGÚN CARACTERÍSTICAS MORFOLÓGICAS Y TIPO

Variable	Tipo								Total	
	A		B		M		No Especificado			
	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%
Sexo	4	8,70	41	89,13	0	0,00	1	2,17	46	100,00
Masculino	2	4,35	24	52,18	0	0,00	1	2,17	27	58,70
Femenino	2	4,35	17	36,95	0	0,00	0	0,00	19	41,30
Extremidad	4	8,70	41	89,13	0	0,00	1	2,17	46	100,00
Manos	1	2,18	31	67,39	0	0,00	1	2,17	33	71,74
Pies	1	2,17	5	10,87	0	0,00	0	0,00	6	13,04
Ambas	2	4,35	3	6,52	0	0,00	0	0,00	5	10,87
No Especificado	0	0,00	2	4,35	0	0,00	0	0,00	2	4,35
Lateralidad	4	8,70	41	89,13	0	0,00	1	2,17	46	100,00
Izquierda	0	0,00	15	32,61	0	0,00	0	0,00	15	32,61
Derecha	0	0,00	8	17,40	0	0,00	1	2,17	9	19,57
Bilateral	4	8,70	17	36,95	0	0,00	0	0,00	21	45,65
No Especificado	0	0,00	1	2,17	0	0,00	0	0,00	1	2,17

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

APENDICE F-A

DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA Y SUS CONTROLES SEGÚN LA PRESENCIA DE ENFERMEDADES MATERNAS AGUDAS

<i>Presencia</i>	<i>Casos</i>		<i>Controles</i>		<i>Total</i>	
	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Si	111	12,42	101	11,30	212	23,72
No	336	37,58	339	37,92	675	75,50
No Especificado	0	0	7	0,78	7	0,78
Total	447	50,00	447	50,00	894	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.
ODDS RATIO: 1,1088

APENDICE F-B

DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA Y SUS CONTROLES SEGÚN LA PRESENCIA DE ENFERMEDADES MATERNAS CRONICAS

<i>Presencia</i>	<i>Casos</i>		<i>Controles</i>		<i>Total</i>	
	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Si	19	2,14	11	1,23	30	3,47
No	428	47,86	429	47,99	857	95,75
No Especificado	0	0	7	0,78	7	0,78
Total	447	50,00	447	50,00	894	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.
ODDS RATIO: 1,7313

APENDICE F-C

DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA Y SUS CONTROLES SEGÚN LA PRESENCIA DE CONSANGUINIDAD

<i>Presencia</i>	<i>Casos</i>		<i>Controles</i>		<i>Total</i>	
	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Si	8	0,89	0	0	8	0,89
No	439	49,11	440	49,22	879	98,33
No Especificado	0	0	7	0,78	7	0,78
Total	447	50,00	447	50,00	894	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.
ODDS RATIO: INFINITO

APENDICE F-D

DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON POLIDACTILIA POSTAXIAL AISLADA Y SUS CONTROLES SEGÚN LA PRESENCIA DE OTRO MALFORMADO EN LA MILIA

<i>Presencia</i>	<i>Casos</i>		<i>Controles</i>		<i>Total</i>	
	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>	<i>N°</i>	<i>%</i>
Si	308	34,45	33	3,69	341	38,14
No	139	15,55	407	45,53	546	61,08
No Especificado	0	0	7	0,78	7	0,78
Total	447	50,00	447	50,00	894	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

ODDS RATIO: 27,3285

APENDICE G

CARACTERIZACION CLINICA DE RECIEN NACIDOS VIVOS CON POLIDACTILIA POSTAXIAL SEGÚN ETIOLOGIA Y PATOGENIA

CLASIFICACIÓN ETIOPATOGENICA	Nº	Tasa x 10.000 RNV	Porcentaje (%)
AISLADOS			
<i>Sentido estricto</i>	447	26,98	90,67
<i>Secuencia</i>	1	0,06	0,20
ASOCIADOS			
<i>UMUM</i>	23	1,39	4,67
<i>NORE</i>	13	0,78	2,64
<i>Síndromes</i>			
<i>monogénicos</i>	5	0,30	1,01
<i>cromosómicos</i>	4	0,24	0,81
TOTAL	493	29,75	100,00

Fuente: Datos del ECLAMC, Ciudad Bolívar, Venezuela, 2006.

UMUM: un defecto mayor y uno o más menores. **NORE:** múltiples malformaciones de patrón no reconocible.

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:

TÍTULO	Caracterización clínico-epidemiológica de la polidactilia postaxial y estudio de factores de riesgo asociados en una muestra de recién nacidos vivos.
SUBTÍTULO	

AUTOR (ES):

APELLIDOS Y NOMBRES	CÓDIGO CULAC / E MAIL
Hurtado, L., Andrés, A.	CVLAC 17405194
	e-mail hurtadoandrew@hotmail.com
	e-mail
Manrique, A., Vestal, M.	CVLAC 17905330
	e-mail vestali28@hotmail.com
	e-mail

PALÁBRAS O FRASES CLAVES:

Polidactilia postaxial

Aislado

Asociado

Cuantitativas

Cualitativas

ECLAMC

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:

ÀREA	SUBÀREA
Genética	Genética

RESUMEN (ABSTRACT):

La polidactilia postaxial consiste en la duplicación de un dedo o parte de él en el lado cubital o peroneal de la extremidad, ésta se clasifica en tipo A, B o M según sus características morfológicas. Muestra frecuencias de 15,02/10.000 RNV según el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC). Dicha frecuencia varía según los grupos raciales, siendo trece veces más frecuente en poblaciones de origen africano. Se elaboró este estudio con el fin de caracterizar desde el punto de vista clínico-epidemiológico la polidactilia postaxial y determinar los posibles factores de riesgo asociados en una muestra de recién nacidos vivos del Complejo Universitario Hospitalario Ruiz y Páez de Ciudad Bolívar, Venezuela, durante el período comprendido entre 1978 y el 2006. Este estudio es de tipo epidemiológico, descriptivo y analítico, de base hospitalaria, con modalidad operativa, de tipo caso y control, que se rige de acuerdo a las pautas establecidas en el manual operacional ECLAMC, el cual es un programa de vigilancia epidemiológica en el que se registran malformaciones congénitas en los hospitales de países latinoamericanos. En una población de 165.694 RNV, 493 presentaron polidactilia postaxial representando una frecuencia al nacimiento para este defecto de 29,75/10.000 RNV, mucho mayor a la de otros estudios similares, tal vez debido a un mayor número de afrodescendientes en la población de Ciudad Bolívar. Del total de RNV con polidactilia postaxial, el 90,67% presentaron el defecto aislado (26,98/10.000 RNV) y 9,33% presentaron otro defecto congénito asociado (2,77/10.000 RNV). El tipo de polidactilia postaxial mas frecuente fue la B con 91,89%. No se evidencia predominancia entre los sexos, datos que confirman los resultados de otros autores. La polidactilia postaxial en la población de Ciudad Bolívar, se comporta de igual forma que otras poblaciones Latinoamericanas anteriormente estudiadas, aunque con mayores frecuencias de presentación por lo anteriormente expuesto.

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:

CONTRIBUIDORES:

Apellidos y Nombres	ROL / Código CVLAC / e-mail	
Guerra, Dania	ROL	C ☐ A ☐ T ☒ JU ☐ A ☐ S ☐ U ☐
	CVLA	
	C	
	e-mail	guerradania@hotmail.com
Sanchez, Otto	ROL	C ☐ A ☐ T ☒ JU ☐ A ☐ S ☐ U ☐
	CVLA	
	C	
	e-mail	
Dommar, Lil	ROL	C ☐ A ☐ T ☐ JU ☒ A ☐ S ☐ U ☐
	CVLA	
	C	
	e-mail	
Nastasi, José	ROL	C ☐ A ☐ T ☐ JU ☒ A ☐ S ☐ U ☐
	CVLA	
	C	
	e-mail	

FECHA DE DISCUSIÓN Y APROBACIÓN:

2009	07	23
AÑO	MES	DÍA

LENGUAJE. SPA

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:

ARCHIVO (S):

NOMBRE DE ARCHIVO	TIPO MIME
Caracterización clínico-epidemiológica de la polidactilia postaxial y estudio de factores de riesgo asociados en una muestra de recién nacidos vivos	.docx

ALCANCE

ESPACIAL: _____

TEMPORAL: _____

TÍTULO O GRADO ASOCIADO CON EL TRABAJO:

_Médico Cirujano_____

NIVEL ASOCIADO CON EL TRABAJO:

_Médico_____

ÁREA DE ESTUDIO:

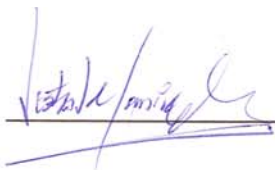
_Genética_____

INSTITUCIÓN:

_Universidad De Oriente_____

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:**DERECHOS:**

De acuerdo al artículo 44 del reglamento de trabajos de grado “Los trabajos de grado so exclusiva propiedad de la Universidad de Oriente y sólo podrán ser utilizados a otros fines con el consentimiento del consejo de núcleo respectio, quien lo participará al Consejo Universitario.

**AUTOR****AUTOR****AUTOR****TUTOR****JURADO****JURADO****POR LA SUBCOMISIÓN DE TESIS**