



Análisis descriptivo de la polidactilia en una cohorte del Instituto Nacional de Pediatría de México: características clínicas y asociación con síndromes

Descriptive analysis of polydactyly in a cohort from the National Institute of Pediatrics of Mexico: clinical characteristics and association with syndromes

Dra. Edna Muñoz-Aizpuru,^{*,‡} Dr. Arturo Reyes-Esparza,[§] Dra. Edna Aizpuru-Akel,^{¶,||}
Dr. Cuauhtémoc Marquez-Espriella,^{¶,***} Dr. Rodrigo Davila-Diaz,^{‡‡}
Dr. Gerardo Fernández-Sobrinó,^{*,§§}

Palabras clave:

polidactilia, anomalías congénitas, genética pediátrica, polidactilia postaxial, malformaciones sindrómicas

Keywords:

polydactyly, congenital anomalies, pediatric genetics, postaxial polydactyly, syndromic malformations

* Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.

‡ ORCID: 0009-0002-1935-3132

§ Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva, Hospital Central Sur de Petróleos Mexicanos. Ciudad de México, México.

ORCID: 0009-0002-0628-7359

¶ Hospital Ángeles Pedregal, Ciudad de México, México.

|| ORCID: 0009-0002-0090-351X

RESUMEN

La polidactilia es una anomalía congénita frecuente de las extremidades; puede presentarse como un hallazgo aislado o como parte de un síndrome genético. El objetivo de este estudio fue describir las características clínicas de pacientes pediátricos diagnosticados con polidactilia en el Instituto Nacional de Pediatría, y analizar su asociación con síndromes genéticos. Realizamos un estudio retrospectivo, observacional y descriptivo en 64 pacientes pediátricos diagnosticados con polidactilia en el Instituto Nacional de Pediatría de la Ciudad de México entre 2018 y 2024. Las variables analizadas incluyeron sexo, edad al momento del diagnóstico, localización (mano, pie o ambos), tipo (preaxial, mesoaxial, postaxial), lado afectado, complejidad morfológica (rudimentaria, parcial o completa) y presencia de un síndrome asociado. Se realizaron estadísticas descriptivas y tabulaciones cruzadas con IBM SPSS. La polidactilia preaxial fue el tipo más frecuente (57.8%), seguida de la postaxial (40.6%). La edad media al diagnóstico fue de 2.3 años (rango: 0-12). La polidactilia fue más frecuente en la mano (59.4%) y en el lado derecho (53.1%). Se identificó asociación sindrómica en el 28.1% de los casos, con mayor frecuencia en pacientes con afectación bilateral (50%) y en aquellos con polidactilia en ambas manos y pies (60%). Todos los casos sindrómicos se asociaron con polidactilia postaxial. Los síndromes identificados incluyeron síndrome facio-aurículo-vertebral, fenilketonuria, hipotiroidismo congénito y dismorfismos no clasificados. En esta cohorte, la polidactilia preaxial fue la más frecuente; sin embargo, la polidactilia postaxial mostró una mayor asociación con síndromes genéticos, particularmente en presentaciones bilaterales o múltiples. Estos hallazgos resaltan la necesidad de evaluación multidisciplinaria y asesoramiento genético en casos seleccionados.

ABSTRACT

Polydactyly is a common congenital anomaly of the extremities, and may occur as an isolated finding or as part of a genetic syndrome. The aim of this study was to describe the clinical characteristics of pediatric patients diagnosed with polydactyly at the National Institute of Pediatrics, and to analyze its association with genetic syndromes. A retrospective, observational, descriptive study was carried out in 64 pediatric patients diagnosed with polydactyly in the National Institute of Pediatrics in Mexico City between 2018 and 2024. The variables analyzed included sex, age at diagnosis, location (hand, foot, or both), type (preaxial, mesoaxial, postaxial), affected side, morphological complexity (rudimentary, partial, or complete) and presence of associated syndromes. Descriptive statistic and crosstabulations were performed using IBM SPSS Statistics. Preaxial polydactyly was the most frequent type (57.8%), followed by postaxial (40.6%). The mean age at diagnosis was 2.3 years (range: 0-12). Polydactyly was more frequent in the hand (59.4%) and on the right side (53.1%). Syndromic association was identified in 28.1% of cases, more frequently in bilateral involvement (50%) and in cases affecting both hands and feet (60%). All syndromic cases were associated with postaxial polydactyly. Identified syndromes included facioauriculovertebral syndrome, phenylketonuria, congenital hypothyroidism and unclassified dysmorphism. Although preaxial polydactyly was more frequent, postaxial polydactyly showed a stronger association with genetic syndromes, particularly in bilateral or multiple presentations. These findings highlight the need for multidisciplinary evaluation and genetic counseling in selected cases.

Citar como: Muñoz-Aizpuru E, Reyes-Esparza A, Aizpuru-Akel E, Marquez-Espriella C, Davila-Diaz R, Fernández-Sobrinó G. Análisis descriptivo de la polidactilia en una cohorte del Instituto Nacional de Pediatría de México: características clínicas y asociación con síndromes. Cir Plast. 2026; 36 (2): 130-133. <https://dx.doi.org/10.35366/123346>



** ORCID:

0009-0002-2712-2027

‡‡ Hospital Central Sur

de Alta Especialidad,

PEMEX, Ciudad de

México. ORCID:

0009-0003-7833-7316

§§ ORCID:

0009-0006-3616-4324

Recibido: 28 octubre 2025

Aceptado: 15 noviembre 2025

INTRODUCCIÓN

La polidactilia es una de las alteraciones congénitas más frecuentes del esqueleto en el ser humano, se estima su prevalencia de 1.6 a 2.3 por cada 1,000 nacidos vivos dependiendo del origen étnico y del país en que se reporte.^{1,2} Desde la antigüedad, esta alteración ha sido registrada incluyendo casos en momias egipcias y artesanías prehispánicas.³ La presentación clínica puede variar desde un único dedo rudimentario hasta una duplicación completa del mismo, y puede manifestarse como un hallazgo aislado o en el contexto de síndromes genéticos complejos.⁴

Las clasificaciones más actuales incluyen diferenciación entre polidactilia preaxial, mesoaxial y postaxial.^{4,5}

La evaluación clínica y genética de estos pacientes permite una mejor caracterización fenotípica y un diagnóstico sindrómico cuando sea el caso.

En este sentido y al no haber un estudio descriptivo que documente los patrones locales y su asociación con síndromes, particularmente en un centro de referencia como el Instituto Nacional de Pediatría, se justifica este estudio teniendo como objetivo generar información confiable y actualizada respecto a la polidactilia y su prevalencia en nuestra población.

MATERIAL Y MÉTODO

Diseño del estudio. Se realizó un estudio retrospectivo, observacional y descriptivo en el Instituto Nacional de Pediatría (Ciudad de México), que incluyó pacientes pediátricos diagnosticados con polidactilia entre enero de 2018 y diciembre de 2023.

Objetivos: determinar la frecuencia de los distintos tipos de polidactilia (preaxial, postaxial, mesoaxial), analizar la localización anatómica, el lado afectado y la complejidad morfológica, y evaluar la proporción de casos con síndromes genéticos asociados.

Criterios de inclusión: pacientes de 0 a 18 años con diagnóstico confirmado de polidactilia, ya sea clínica o imagenológica y con información completa en las variables analizadas.

Criterios de exclusión: expedientes clínicos incompletos y casos duplicados.

Variables analizadas: sexo: masculino o femenino. Edad al diagnóstico: en años vividos. Localización: mano, pie o ambas extremidades. Tipo de polidactilia: preaxial, mesoaxial o postaxial. Lado afectado: derecho, izquierdo o bilateral. Complejidad: rudimentaria, parcial o completa. Síndrome asociado: presencia y tipo de síndrome, cuando aplicaba.

Procedimiento de recolección: los datos se extrajeron de los expedientes electrónicos institucionales y se complementaron con registros quirúrgicos y archivo imagenológico. Se registraron en una hoja de recolección de datos en Microsoft Excel.

Análisis estadístico: se realizó un análisis estadístico descriptivo mediante frecuencias absolutas y relativas para cada variable. Además, se aplicaron tablas de contingencia con pruebas de χ^2 y exacta de Fisher para buscar asociaciones entre variables clínicas y la presencia de síndromes genéticos. Los datos fueron procesados en IBM SPSS Statistics. Se consideró estadísticamente significativo un valor de $p < 0.05$.

RESULTADOS

La localización anatómica más frecuente fue la mano con 38 (59.38%), seguida del pie con 16 (25.00%) y el compromiso de ambas regiones 10 (15.62%). El lado derecho predominó en 34 (53.12%), por encima de la afectación bilateral en 18 (28.12%) y del lado izquierdo en 12 (18.75%). Hubo una ligera predominancia en mujeres con 34 (53.12%) vs 30 (46.88%) en hombres. La mayoría no presentó síndrome asociado 71.88% (*Tablas 1 a 3*), frente a 28.12% con asociación sindrómica. Por tipo de polidactilia, predominó la preaxial (58.70%) sobre la postaxial (41.20%), sin casos mesoaxiales (0%).

DISCUSIÓN

El presente estudio tuvo como objetivo describir las características clínicas de los pacientes pediátricos con polidactilia atendidos en el Instituto Nacional de Pediatría, así como buscar su asociación con síndromes genéticos. En esta cohorte de 64 pacientes, la polidactilia preaxial fue el subtipo más frecuente (57.8%), mientras que la postaxial se vio más frecuentemente

Tabla 1: Tipo de polidactilia vs síndrome asociado.

Tipo de polidactilia	Síndrome asociado Sí	Síndrome asociado No	Total	Porcentaje con síndrome (%)
Preaxial	7	30	37	18.9
Postaxial	11	16	27	34.6

Se encontró una asociación estadísticamente significativa entre el tipo de polidactilia y la presencia de un síndrome genético (χ^2 , $p = 0.002$). La polidactilia postaxial mostró mayor frecuencia de síndromes asociados.

Tabla 2: Localización anatómica vs síndrome asociado.

Localización anatómica	Síndrome No	Síndrome Sí	Total
Mano	29	9	38
Pie	13	3	16
Ambos	4	6	10
Total	46	18	64

Prueba de χ^2 : $p = 0.032$ (significativo, $p < 0.05$).

Tabla 3: Afectación de ambas extremidades vs síndrome asociado.

Afectación de ambas extremidades	Síndrome asociado Sí	Síndrome asociado No
Sí	6	4
No	12	42

Prueba de χ^2 : $p = 0.007$ (significativo, $p < 0.05$).

asociada con síndromes genéticos (34.6%, $p = 0.002$), especialmente en casos bilaterales y con afectación de ambas extremidades ($p = 0.032$ y $p = 0.007$, respectivamente).

Estos hallazgos son congruentes con la literatura, en donde se ha reportado que la polidactilia postaxial es más comúnmente asociada a síndromes genéticos, como los síndromes de Ellis-van Creveld, Bardet-Biedl y Meckel-Gruber.⁵⁻⁹ En contraste, la polidactilia preaxial, aunque es más frecuente, tiende a aparecer de forma esporádica o sin asociación a síndromes en la mayoría de los casos.⁴

La frecuencia de asociación a síndrome en nuestra cohorte fue de 28.1, valor similar al reportado por Castilla y colaboradores,¹ en una serie latinoamericana con 25.6% de casos asociados a síndrome.³ Este porcentaje fue particularmente alto en los pacientes con polidactilia bilateral (50%) o con afectación de extremidad superior e inferior (60%), la cual refuerza la utilidad de la polidactilia como marcador clínico de sospecha genérica.¹⁰ Tam-

bién se identificaron síndromes no típicamente vinculados a polidactilia, como fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito, posiblemente explicado por el hecho de que el Instituto Nacional de Pediatría es un centro nacional de referencia de enfermedades metabólicas.¹¹

En cuanto a la distribución anatómica, predominó la afectación de las manos (59.4%), lo que coincide con estudios europeos y asiáticos en los que hay una mayor detección de duplicaciones digitales de miembros superiores debido a implicaciones funcionales estéticas.^{4,12} A diferencia de la polidactilia en pies, la cual muchas veces cursa sin detectarse o se posterga su tratamiento debido al menor impacto funcional, especialmente en países en desarrollo como el nuestro.^{5,13}

La edad promedio al diagnóstico en nuestro estudio fue de 2.3 años, lo cual concuerda con otras investigaciones en las que los casos sin diagnóstico prenatal se detectan de manera tardía, en particular las formas rudimentarias o en extremidades inferiores.^{12,14} Este hallazgo

resalta la necesidad de mejorar las estrategias de tamizaje postnatal y reforzar la formación médica en malformaciones congénitas.

Un hallazgo relevante fue la ausencia total de polidactilia mesoaxial, subtipo poco frecuente en la población general, pero con frecuencia asociado a síndromes, esta ausencia puede deberse a subregistro o a falta de sospecha diagnóstica.⁶

Entre las limitaciones del estudio se encuentra su naturaleza retrospectiva y la falta de confirmación genérica en todos los pacientes. Aunque el análisis estadístico demostró asociaciones significativas, hace falta integrar herramientas como secuenciación genética de nueva generación (NGS) y realizar estudios multicéntricos para ampliar la muestra de estudio.^{4,15}

Por último, nuestros datos subrayan la importancia de aplicar protocolos de evaluación clínica y genética de manera sistemática, especialmente en pacientes con polidactilia bilateral, múltiple o acompañada de dimorfismos, tal como sugieren Temtamy y McKusick acorde a guías actuales de evaluación genética pediátrica.^{8,14}

CONCLUSIONES

En nuestra cohorte del Instituto Nacional de Pediatría, la polidactilia preaxial fue el subtipo más frecuentemente observado, con predominio en las extremidades superiores, especialmente en las manos, y con una ligera prevalencia mayor en el sexo femenino. No obstante, la polidactilia postaxial mostró una asociación estadísticamente significativa con síndromes genéticos ($p = 0.002$), particularmente en pacientes con compromiso bilateral ($p = 0.032$) o afectación simultánea de extremidades superiores e inferiores ($p = 0.007$).

Estos hallazgos refuerzan su asociación con múltiples síndromes previamente descritas en la literatura. Debido a esta asociación se enfatiza la importancia de implementar un abordaje clínico y genético sistematizado en pacientes con estos patrones de presentación, esto con el fin de facilitar un diagnóstico integral, orientar el tratamiento oportuno y ofrecer consejería genética adecuada a los familiares.

AGRADECIMIENTOS

Con especial agradecimiento a la jefatura del Servicio de Cirugía Plástica del Instituto Nacional de Pediatría.

REFERENCIAS

1. Castilla EE, Lugarinho R, da Graca Dutra M, Salgado LJ. Associated anomalies in individuals with polydactyly. *Am J Med Genet*. 1998; 80 (5): 459-465.
2. Orioli IM, Castilla EE. Epidemiology of polydactyly: frequency, ethnic variability, and association with syndromes. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2010; 88 (12): 938-945.
3. Malik S. Polydactyly: phenotypes, genetics and classification. *Clin Genet*. 2014; 85 (3): 203-212.
4. Temtamy SA, McKusick VA. The genetics of hand malformations. *Birth Defects Orig Artic Ser*. 1978; 14 (3): 1-619.
5. Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's recognizable patterns of human malformation. 8th ed. Philadelphia: Elsevier; 2021.
6. Ghani I, Qamar R, Husnain T. Mesoaxial polydactyly: a review of genetics and clinical implications. *Am J Med Genet A*. 2015; 167A (4): 777-787.
7. Biesecker LG. Polydactyly: how many disorders and how many genes? 2010 update. *Dev Dyn*. 2011; 240 (5): 931-942.
8. Castilla EE, López-Camelo JS, Campaña H, Paz JE, Orioli IM. Regional analysis of polydactyly in South America. *Am J Med Genet*. 1996; 63 (4): 449-453.
9. Temtamy SA, Aglan MS. Brachydactyly. *Orphanet J Rare Dis*. 2008; 3: 15.
10. Malik S, Grzeschik KH. A novel locus for isolated postaxial polydactyly type A on chromosome 13q21-q32. *Am J Hum Genet*. 2008; 82 (3): 653-658.
11. Umair M, Ahmad F, Bilal M, Ahmad W. A mutation in ZNF141 gene in a Pakistani family with postaxial polydactyly. *J Hum Genet*. 2017; 62 (5): 599-602.
12. Uchiyama S, Kato H, Sasaki T, Usui M. Surgical treatment of polydactyly of the fingers and toes. *J Hand Surg Am*. 2012; 37 (8): 1551-1556.
13. Tatar EC, Ocal B, Korkmaz H, Saylam G, Ozdek A, Korkmaz M. A rare association: postaxial polydactyly and Ellis-van Creveld syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2012; 76 (2): 267-270.
14. Stelling F, Gebert P, Wenz W, Kasten P, Germann G, Fischer S. Congenital hand differences: an epidemiological study. *J Hand Surg Eur Vol*. 2018; 43 (5): 493-498.
15. Al-Qattan MM. Classification of polydactyly: an overview. *Hand Surg Rehabil*. 2020; 39 (5): 343-348.

Correspondencia:

Dra. Edna Muñoz-Aizpuru

E-mail: citas@ednaaizpuru.com