Descargado el: 9-10-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Hallazgo de polidactilia y sindactilia en embrión humano de ocho semanas. Presentación de un caso

Finding of Polydactyly and Syndactyly in an Eight-week Human Embryo. A Case Report

Maria Nelia Martínez Lima[1] María Aimée Vila Bormey[1] Yanely Surí Santos[1]

[1] Universidad de Ciencias Médicas Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz, Santa Clara, Villa Clara, Cuba

Cómo citar este artículo:
Martínez-Lima M, Vila-Bormey M, Surí-Santos Y. Hallazgo de polidactilia y sindactilia en embrión humano de ocho semanas. Presentación de un caso. **Medisur** [revista en Internet]. 2014 [citado 2026 Oct 9]; 12(1):[aprox. 4 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/2441

Resumen

Se presenta el caso de un embrión humano correspondiente al estadio 23 de Carnegie, octava semana, y que pertenece a la Embrioteca de la Facultad de Medicina de Villa Clara, procedente de un aborto voluntario de la gestación por misoprostol, en una mujer de 41 años y con 9,6 semanas de amenorrea, antecedentes de buena salud. El objetivo es informar el hallazgo diagnóstico de polidactilia y sindactilia en edad tan temprana como lo es la octava semana del desarrollo. Se reseñan aspectos básicos y clínicos de ambas malformaciones y se muestra el descubrimiento en imágenes digitales. Se enfatiza en la importancia del estudio morfológico de estos productos, lo cual aportaría juicios de valor al consejo genético en gestaciones futuras.

Palabras clave: polidactilia, sindactilia, anomalías congénitas, primer trimestre del embarazo

Abstract

The case of a human embryo at Carnegie stage 23 (eighth weeks), which belongs to the collection of embryos of the Faculty of Medicine in Villa Clara is presented. It was the result of the elective termination of pregnancy using misoprostol in a 41-year-old woman with 9.6 weeks of amenorrhea and a history of good health. The aim of this paper is to inform the diagnostic finding of polydactyly and syndactyly in a stage as early as the eighth week of development. Basic and clinical aspects of both malformations are described and the finding is shown through digital images. The importance of the morphological study of these products is emphasized, which would provide value judgments to genetic counselling in future pregnancies.

Key words: polydactyly, syndactyly, congenital abnormalities, pregnancy trimester, first

Aprobado: 2014-01-07 14:23:07

Correspondencia: Maria Nelia Martínez Lima. Universidad de Ciencias Médicas Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz. Villa Clara. mariaml@ucm.vcl.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La polidactilia es un trastorno genético caracterizado por la presencia de más de cinco dedos en las manos, los pies o ambos; puede ser unilateral o bilateral. Es más frecuente en la raza negra y en el sexo masculino, afecta de 1,7 a 2,4 de cada 1 000 nacidos vivos como malformación aislada.[1-3]

Resulta de un exceso de segmentación longitudinal, que probablemente representa incremento de plegamientos del anillo ectodérmico apical. Aunque los experimentos de trasplante recíprocos entre mesodermo y ectodermo han demostrado que el defecto es inherente al mesodermo y no al ectodermo.[4,5]

La clasificación anatómica de las polidactilias, aún vigente, fue propuesta por Temtamy y McKusick (1978), quienes establecieron tres tipos fundamentales: radial o preaxial, central, y cubital o postaxial; esta última es la variante más frecuente. [5] Estudios familiares han encontrado tres genes responsables de la polidactilia postaxial: gen GL13 en el brazo corto del cromosoma 7, el gen PAPA2 ubicado en el brazo largo del cromosoma 13 y el gen PAPA3 en el brazo corto del cromosoma 19 (heterogeneidad genética).[3]

La sindactilia consiste en la fusión de uno o más dígitos en las manos, los pies o ambos. Se produce por una detención de la muerte celular programada.[4] Su frecuencia es de 1 cada 2 000 nacimientos, es más frecuente en hombres y, cuando es de causa genética, generalmente es de tipo autosómico dominante.[4-6]

Presenta diversas clasificaciones según sus manifestaciones clínicas: sindactilia completa, cuando la membrana de unión se extiende desde la base hasta la punta de los dedos, mientras que en la parcial se extiende solo a lo largo de una parte de los dedos. Es complicada, si existe fusión de los huesos y las uñas de los dedos afectados, a diferencia de la membranosa o simple, donde la unión está constituida solamente por la piel. Es doble, cuando resultan afectados tres dedos y, por tanto, presenta dos zonas de unión; se considera sencilla, si afecta solamente a dos dedos, mientras que en la sindactilia triple están afectados cuatro dedos y, por tanto, presenta tres zonas de unión.[5,8]

Ambas malformaciones pueden presentarse combinadas o relacionarse con otras malformaciones más serias y conformar síndromes.[1,5,7,8] Se detectan habitualmente al momento del nacimiento y en ocasiones antes de este, mediante ecografía fetal.[9]

El objetivo de este trabajo es informar el hallazgo diagnóstico de polidactilia y sindactilia en edad tan temprana como lo es la octava semana del desarrollo.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Espécimen perteneciente a la Embrioteca de la Facultad de Medicina de Villa Clara, procedente de un aborto voluntario de la gestación por misoprostol, en una mujer de 41 años y con 9,6 semanas de amenorrea, así como antecedentes de buena salud. No se recogieron antecedentes de malformaciones en la familia; ambos progenitores son mestizos.

En el examen morfológico externo del embrión se constataron algunos signos de maceración y trauma, como consecuencia del proceso abortivo. Posee una longitud máxima de 28 mm, un peso de 2,30 g y características morfológicas que lo enmarcan en el estadio 23 y semana ocho, del desarrollo.[10] El sexo no se puede afirmar, puesto que en esta etapa los genitales externos no muestran especificidad de género. No se observaron otros defectos externos.

En la mano izquierda se observó una polidactilia postaxial, combinada con sindactilia entre segundo y tercer dedo. (Figuras 1 y 2).

ISSN 1727-897X

Figura 1. Imagen que muestra la polidactilia postaxial, combinada con sindactilia entre segundo y tercer dedo.

Figura 2 . Imagen que muestra la polidactilia postaxial, combinada con sindactilia entre segundo y tercer dedo.

La sindactilia de este caso se clasifica como completa, simple o membranosa y sencilla, y se apreció que la polidactilia se origina en la falange proximal.

DISCUSIÓN

Tanto la polidactilia como la sindactilia son trastornos genéticos; sin embargo, pueden ocurrir en personas sin antecedentes. Diversos estudios han demostrado que las mutaciones en HOXD13 resultan en una combinación de sindactilia y polidactilia (simpolidactilia).[6,11] Otras investigaciones han indicado una posible asociación entre algunos fármacos, factores ambientales, estatus nutricional y económico de la gestante y condiciones de trabajo de la embarazada durante el primer trimestre de la gestación con el desarrollo de polidactilia y sindactilia.[12]

El caso que se presenta no mostró antecedentes familiares en relación con estas malformaciones, ni se relaciona con ninguno de los factores considerados en los estudios de asociación con las mismas; solo es de interés la procedencia negroide, pues los progenitores son mestizos y es conocida la mayor prevalencia de la polidactilia postaxial con la raza negra.[1,3,5] Lo anterior inclina a pensar en una posible mutación como causa del defecto, máxime si se tiene en consideración la edad de la paciente.

Ambas malformaciones se producen en las primeras siete semanas del desarrollo y se detectan habitualmente al momento del nacimiento y en ocasiones antes de este, mediante ecografía fetal. [9] El reporte diagnóstico más temprano conocido de polidactilia fue en un feto de 12 semanas.

Los autores no encontraron información sobre el diagnóstico de estas anomalías en edad tan temprana como la que se presenta. Se consideró informar el hallazgo macroscópico por su interés clínico y diagnóstico, pues resulta importante el estudio morfológico de estos productos que generalmente son desechados.

El presente trabajo demuestra que pueden ser diagnosticadas malformaciones que usualmente no se detectan en esta etapa, y esto aportaría juicios de valor al consejo genético en gestaciones futuras.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Thompson GH. El pie y los dedos. In: Behrman RE, Kliegman R, Jonson HB. Nelson. Tratado de Pediatría. 17a ed. Madrid: Elsevier; 2004. p. 2259-92.

2. Delgado Díaz OL, Lantigua A, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C, Berdasquera Corcho D, Rodríguez Pérez S. Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos. Rev Cubana Med Gen Integr [revista en Internet]. 2007 [cited 19 May 2012] ; 23 (3): [aprox. 12p]. Available from: http://bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol23_3_07/mgi07307.htm.

3. Cifuentes L, Nazer HJ, Caviedes A, Luarte A. Polidactilia: características clínicas y genético epidemiológicas en una muestra de población chilena. Rev Chilena Pediatr. 2007 ; 78 (1): 46-9.

4. Gómez García ML, Rosales del Pino AM, Cruz Hernández I, Licourt Otero D. La embriología en los defectos congénitos de las extremidades: un enfoque genético [Internet]. La Habana: CENCOMED; 2012. [cited 10 Feb 2013] Available from: http://www.morfovirtual2012.sld.cu/index.php/morfovirtual/2012/paper/view/174/255.

5. Sadler TW, Lagman J. Sistema esquelético. In: Langman. Embriología médica con orientación clínica. 10a. ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2007. p. 129-46.

6. Valdés Valdés A, Pérez Núñez HM, García Rodríguez RE, López Gutiérrez A. Sistema esquelético. In: Embriología humana. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010. p. 86-102.

7. Naruse I, Ueta E, Sumino Y, Ogawa M, Ishikiriyama S. Birth defects caused by mutations in human GLI3 and mouse Gli3 genes. Congenit Anom(Kyoto). 2010 ; 50 (1): 1-7.

8. Wieczorek D, Pawlik B, Li Y, Akarsu NA, Caliebe A, May KJ, et al. A specific mutation in the distant sonic hedgehog (SHH) cis-regulator (ZRS) causes Werner mesomelic syndrome (WMS) while complete ZRS duplications underlie Haas type polysyndactyly and preaxial polydactyly (PPD) with or without triphalangeal thumb. Hum Mutat. 2010 ; 31 (1): 81-9.

9. Callen PW. Ecografía en Obstetricia y Ginecología [Internet]. 5ta. ed. Madrid: Elsevier Masson; 2009. [cited 12 Dic 2012] Available

from: http://books.google.com.cu/books?id=bQXWSrxi40AC&pg=PA443&lpg=PA443&dq=diagnóstico ecográfico de polidactilia y sindactilia&source=bl&ots=yfaaSq6_R8&sig=WJmPe_1IMYBo4VFk58mhcV7J4T4#v=onepage&q=diagnóstico ecográfico de polidactilia y sindactilia&f=false.

10. Sadler TW. Tercera a octava semana: el período embrionario. In: Langman. Embriología Médica con orientación clínica. 10a. ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2007. p. 69-90.

11. Wajid M, Ishii Y, Kurban M, Dua-Awereh MB, Shimomura Y, Christiano AM. Polyalanine repeat expansión mutations in the HOXD13 gene in Pakistani families with synpolydactyly. Clin Genet. 2009 ; 76 (3): 300-2.

12. Luo JY, Fu CH, Yao KB, Hu RS, Du QY, Liu ZY. A case-control study on genetic and environmental factors regarding polydactyly syndactyly. Zhonghua Liu Xing Bing Xue Za Zhi. 2009 ; 30 (9): 903-6.