

HOSPITAL PEDIATRICO "WILLIAM SOLER". DEPARTAMENTO DE CITOGENETICA

Polidactilia en recién nacidos cubanos

Por los Dres.:

LIANE BORBOLLA*, DEBORA GARCIA**, MANUEL ALMANZA**
y HECTOR DUYOS***

Borbolla, L. y otros. *Polidactilia en recién nacidos cubanos*. Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

En 4 612 recién nacidos vivos consecutivos de un hospital de Ciudad de La Habana, la malformación congénita aislada más frecuente fue la polidactilia ($6,72 \times 1000$). De las tres variedades encontradas, la polidactilia posaxial tipo B fue la más común, y menos frecuente la preaxial y la posaxial tipo mixto. La polidactilia posaxial tipo B prefirió las manos, y fue más bilateral que unilateral; si era unilateral, lo era del lado izquierdo. En una distribución étnica tentativa, la polidactilia posaxial tipo B fue cuatro veces más frecuente en los negroides y 1,5 veces más frecuente en los europo-negroides que en los europoides. Esta misma variedad representó en el grupo negroide el 95% de todos los casos. La polidactilia posaxial mixta y la polidactilia preaxial tuvieron frecuencias similares bajas en los diferentes grupos étnicos. La mayoría de los casos fueron hereditarios y con un modelo de herencia dominante autosómica; la penetrancia para esta variedad de polidactilia fue de 0,45.

Las malformaciones congénitas representan actualmente en Cuba una de las principales causas de mortalidad perinatal, por lo cual cobra especial importancia la profundización de su estudio. Sin duda, definir las características que estas malformaciones puedan presentar en nuestro marco geográfico, diferente del de otros países y donde diversas etnias se han aglutinado a través de años, tiene gran interés genético.

En un estudio prospectivo de malformaciones congénitas presentes al nacer, en recién nacidos vivos consecutivos, nos llamó la atención la frecuencia de polidactilia.

No hay trabajos publicados en nuestro medio que traten de este defecto. Se ha señalado en varias publicaciones,¹⁻⁶ que la polidactilia es

* Profesora titular de Pediatría. Jefa del departamento de Citogenética del hospital "William Soler", Avenida San Francisco No. 10112 Altahabana. Ciudad de La Habana.

** Profesor de Pediatría. Servicio de Neonatología, Hospital "Enrique Cabrera", Ciudad de La Habana.

*** Profesor titular de Pediatría. Jefe del Servicio de Neonatología, Hospital "Enrique Cabrera", Altahabana, Ciudad de La Habana.

más frecuente en la raza negra, que generalmente es hereditaria, que tiene características genéticas aún no del todo aclaradas, por lo que nos pareció útil determinar la incidencia de polidactilia en una población de recién nacidos cubanos, clasificar las variedades encontradas, tratar de precisar sus caracteres étnicos, definir en lo posible su modo de herencia, valorar la expresividad y la penetrancia, lo que admite un modelo de herencia dominante autosómica.

MATERIAL Y METODOS

A partir de agosto de 1978, se comenzó un estudio prospectivo de malformaciones congénitas de recién nacidos vivos consecutivos, en el servicio de neonatología del hospital "Enrique Cabrera", Altahabana. Con este propósito se confeccionó un modelo especial de registro de malformaciones congénitas, clasificándolas en mayores y menores, aisladas y múltiples. Los pediatras de este servicio recibieron un entrenamiento especial, a cargo de un genetista clínico y cada recién nacido malformado fue examinado, por lo menos, por dos especialistas (genetista y pediatra). Los niños con polidactilia, y sus padres, fueron citados posteriormente a la consulta de Consejo Genético del Hospital "William Soler" para la valoración clínica y la confección de los "pedigree".

En un período de 21 meses (agosto 1978-abril 1980) fueron examinados 4 612 recién nacidos vivos consecutivos, separados por sexo. La polidactilia se consideró defecto mayor, según los criterios de *Holmes*.⁷ Para diferenciar las variedades de esta malformación se escogió la clasificación de *Tentamy* y *McKusick*.⁵ Según ésta, la polidactilia es preaxial, cuando el dígito extra se localiza en el lado radial de la mano o tibial del pie, y posaxial cuando está en el lado cubital o peroneal. La polidactilia posaxial se subdivide a su vez en tipo A, cuando el dedo supernumerario está bien formado y articulado con la primera falange del quinto dedo o con el metacarpiano o metatarsiano correspondiente, y tipo B si el dedo extra es rudimentario y generalmente unido a la falange proximal del quinto dedo por un pedículo cutáneo, provisto o no de uña (*post minimus* pediculado). En un mismo paciente, cuando se presentan ambas variedades, tipo A y tipo B, se le llama variedad mixta. La población de recién nacidos no fue evaluada por razas, pero tomamos los resultados referentes a grupos étnicos cubanos, de la investigación nacional de Crecimiento y Desarrollo en la población, que son los siguientes: 52% de europoides, 42% de europeo-negroides, 5% de negroides y 1% otros. Al aplicar estos porcentajes a la muestra, se estimó tentativamente que 2 398 recién nacidos eran europoides, 1 937 europeo-negroides, 231 negroides y otros 46 no clasificables. En los niños polidactílicos se investigó si sus padres eran cubanos y descendientes de cubanos, y se separaron de acuerdo con el color de su piel y la de sus padres, aspecto del pelo y rasgos faciales en los mismos grupos enumerados anteriormente.

Como las demás anomalías halladas en los recién nacidos, la polidactilia se clasificó asimismo en aislada o múltiple. Para evaluar la expresividad de la anomalía se anotó la localización en manos, pies, o am-

CUADRO I

MALFORMACIONES CONGENITAS MAYORES EN 4 612 RECIEN NACIDOS VIVOS

Malformaciones	♂	♀	Total	Incidencia × 1 000
1. Malformaciones mayores aisladas				
A. Sistema musculoesquelético				
Polidactilia aislada	16	17	31	6,72
Luxación congénita de la cadera	2	15	17	3,69
Pie valgo	1	1	2	0,43
Pie varo	5	5	10	2,17
Pie calcáneo valgo	0	1	1	0,22
Pie varo equino	7	0	7	1,51
Total: malformaciones del pie			20	4,34
B. Sistema cardiovascular				
Cardiopatía congénita	5	3	8	1,73
Arteria umbilical única	4	3	7	1,52
C. Aparato digestivo				
Labio leporino, fisura palatina, o ambos	2	2	4	0,87
Atresia esofágica	0	2	2	0,43
Atresia duodenal	1	0	1	0,22
Imperforación anal	0	1	1	0,22
D. Anomalías del SNC				
Defecto del tubo neural:	0	3	3	0,65
Mielomeningocele	0	2	2	0,43
Hidrocefalia	0	1	1	0,22
Microcefalia	0	2	2	0,43
E. Tumores				
Teratoma de línea media	0	1	1	0,22
2. Malformaciones mayores múltiples				
A. Síndromes				
Enfermedad de Sturge-Weber	1	0	1	0,22
Enfermedad de Recklinghausen	1	2	3	0,65
Síndrome de Goldenhar	1	0	1	0,22
Síndrome de Poland	1	0	1	0,22
B. Cromosomopatías				
Síndrome de Down	5	2	7	1,51
Trisomía 13	0	1	1	0,22
Trisomía 18	0	1	1	0,22
C. Anomalías renales múltiples	1	1	2	0,43
D. No identificadas	2	4	6	1,30
Malformaciones mayores aisladas				
Total			97	21,03
Malformaciones mayores múltiples			23	4,99
Total			120	26,02

bos, la unilateralidad o bilateralidad de la misma y si el lado afectado era izquierdo o derecho.

Para el estudio familiar fueron examinados ambos padres, el *propositus* y sus hermanos, en la consulta de consejo genético a la cual concurrieron solamente 24 familias. Siete pacientes, uno con polidactilia posaxial mixta y seis con polidactilia posaxial tipo B no asistieron.

La penetrancia se calculó sobre la base de los porcentajes de recidiva de la malformación en los padres y hermanos del *propositus* y en los hermanos de padres afectados (*Castilla et al.*),⁴ y se estimó de acuerdo con la hipótesis de herencia dominante autosómica.

RESULTADOS

Del total de 4 612 recién nacidos vivos consecutivos, 2 349 fueron varones y 2 263 hembras (razón sexual secundaria: 1,04). Tuvieron malformaciones mayores 120 niños ($26,02 \times 1\,000$), aisladas, 97 ($21,03 \times 1\,000$) y 23, múltiples ($4,99 \times 1\,000$) (cuadro I). La malformación mayor aislada más frecuente fue la polidactilia ($6,72 \times 1\,000$, sin tener en cuenta el grupo étnico), y le siguen en frecuencia las malformaciones del pie ($4,34 \times 1\,000$), la luxación congénita de la cadera ($3,69 \times 1\,000$), las cardiopatías congénitas ($1,73 \times 1\,000$) y el síndrome de Down ($1,51 \times 1\,000$).

La distribución por sexo fue similar en los recién nacidos polidactílicos cuando la malformación era aislada (cuadro II). En dos niños, una hembra trisómica 13, comprobada mediante cariotipo, y otra niña con síndrome plurimalformativo, la polidactilia fue de la variedad posaxial tipo B en la primera, y en la segunda, preaxial. En el mismo cuadro se demuestra que la variedad más frecuente del defecto aislado fue la polidactilia posaxial tipo B ($5,86 \times 1\,000$). Las otras dos variedades encontradas, la posaxial mixta y la preaxial, tuvieron una incidencia baja y la misma ambas ($0,43 \times 1\,000$). La incidencia total de polidactilia fue de $7,15 \times 1\,000$. No hubo recién nacidos con polidactilia posaxial tipo A.

En el cuadro III, la distribución de la polidactilia aislada, por grupos raciales, muestra que 5 eran blancos, 6 mestizos y 20 negros. De los 27 con polidactilia posaxial tipo B aislada, 3 fueron blancos, 5 mestizos y 19 negros. Uno de los dos recién nacidos con polidactilia posaxial tipo mixto era blanco y el otro negro, y los que tuvieron polidactilia preaxial fueron blanco y mestizo respectivamente. Se evidencia que la incidencia más alta de la anomalía fue en los negroides ($8,65 \times 1\,000$), y que el 95% de éstos tenían la variedad tipo B ($8,22 \times 1\,000$). La incidencia fue intermedia en los europeo-negroides ($3,09 \times 1\,000$) y baja en los europoides ($2,09 \times 1\,000$). La polidactilia posaxial tipo B tiene una incidencia intermedia en los mestizos ($2,58 \times 1\,000$) y más baja en los blancos ($1,25 \times 1\,000$). La polidactilia posaxial mixta tiene la misma incidencia baja ($0,42 \times 1\,000$ y $0,43 \times 1\,000$) en los blancos y en los negros, y no se ha encontrado en los mestizos; la polidactilia preaxial no se manifestó en los negros y su incidencia fue baja en blancos y mestizos. En el cuadro IV, se comprueba que la polidactilia aislada se localiza generalmente en las manos; en la

CUADRO II

INCIDENCIA DE LOS TIPOS DE POLIDACTILIA EN 4 612 RECIEN NACIDOS

Tipo de polidactilia	♂	♀	Total	Incidencia × 1 000
I. Aislada				
A. Posaxial				
a. posaxial B	13	14	27	5,86
b. posaxial mixta	1	1	2	0,43
B. Preaxial	2	0	2	0,43
Total	16	15	31	6,72
II. Asociada con otras malformaciones mayores	0	2	2	0,43
Total	16	17	33	7,15

CUADRO III

DISTRIBUCION, POR GRUPOS ETNICOS, DE LA POLIDACTILIA AISLADA

Malformación	Europoides		Europeo-negroides		Negroides	
	n	Incidencia × 1 000	n	Incidencia × 1 000	n	Incidencia × 1 000
Polidactilia posaxial B	3	1,25	5	2,58	19	8,22
Polidactilia posaxial mixta	1	0,42	0	0	1	0,43
Polidactilia preaxial	1	0,42	1	0,51	0	0
Total	5	2,09	6	3,09	20	8,65

Europoides: n: 2 398; Europeo-negroides: n: 1 937; Negroides: n: 231.

variedad posaxial tipo B solamente aparece en las manos, y en las otras variedades en manos y pies. La polidactilia posaxial tipo B fue predominantemente bilateral (66,7%) y si era unilateral (33,3%) se localizó del lado izquierdo (29,6%) más a menudo y menos del lado derecho (3,7%). En la polidactilia posaxial mixta y en la polidactilia preaxial, la localización fue unilateral, y solamente del lado derecho en la preaxial. En un recién nacido con polidactilia posaxial mixta el defecto fue unilateral en la mano y

CUADRO IV

LOCALIZACION DE LAS VARIEDADES DE POLIDACTILIA AISLADA

Localización	Polidactilia Posaxial B		Polidactilia Posaxial mixta	Polidactilia Preaxial
	n	%	n	n
Manos	27	100	1	1
Pies	0	0	0	1
Manos y pies	0	0	1	0
Manos unilateral	9	33.3	1	1
izquierdo	8	29.6	1	0
derecho	1	3.7	0	1
bilateral	18	66.7	0	0
Pies unilateral	0	0	0	1
derecho	0	0	0	1
Manos y pies unilateral y bilateral	0	0	1	0
Total	27	100.0	2	2

Solamente se calcularon los porcentajes para la polidactilia posaxial tipo B, porque en las otras variedades el número de casos es pequeño.

bilateral en el pie. En el otro niño la polidactilia posaxial mixta fue unilateral izquierda. Ningún recién nacido tuvo polidactilia posaxial tipo A.

El estudio familiar de los polidactílicos solamente fue posible en 24 que asistieron a la consulta con sus padres. Se estimó que cuatro casos eran esporádicos, dos con polidactilia preaxial y dos con polidactilia posaxial tipo B. En las 20 familias restantes, la polidactilia seguía al parecer un patrón de herencia dominante autosómica, con transmisión de padres a hijos, pero con "salto de generación". De estas 20 familias, 19 tenían polidactilia posaxial tipo X y 1, polidactilia posaxial mixta. La penetrancia se calculó solamente en la polidactilia posaxial tipo B y únicamente en 16 familias porque, en las otras tres, el *propositus* no tenía hermanos. Todos los recién nacidos polidactílicos y sus padres fueron cubanos.

En el cuadro V se observa que el 75% de los padres, el 78,1% de los hermanos y el 78,8% de los hermanos de padres afectados, no tenían la polidactilia posaxial tipo B, y que el riesgo de recidiva era del 25%

CUADRO V

PENETRANCIA DE LA POLIDACTILIA POSAXIAL TIPO B

Parentesco	No afectos		Afectos		Total
	n	%	n	%	
Padres	24	75,0	8	25,0	32
Hermanos	25	78,1	7	21,9	32
Hermanos de padres afectos	26	78,8	7	21,2	33
Total	75	77,3	22	22,7	97

Penetrancia: 0,454.

para los primeros, 21,9% para los segundos, y 21,2% para los últimos. No hubo diferencia significativa en los porcentajes, los cuales fueron sumados. La penetrancia se estimó en 0,45 con la hipótesis de herencia dominante autosómica.

DISCUSION

La polidactilia aislada fue la malformación congénita más frecuente en estos 4 612 recién nacidos vivos consecutivos. Resultados análogos obtuvo *Holmes*⁷ en 18 155 recién nacidos vivos de un hospital americano. El 87,1% de los casos es de la variedad posaxial tipo B, las variedades posaxial mixta (6,45%) y la preaxial (6,45%) son menos frecuentes.

El marcado predominio de la polidactilia posaxial tipo B se señala también en estudios de otros países.^{1,6,7} Así, *Castilla et al.*¹ notan que más de la mitad de todos los casos de polidactilia que ellos detectaron, pertenecen a dicha variedad. Un hecho curioso, que quizás tenga interés genético, es la ausencia de polidactilia posaxial tipo A en nuestra casuística. En otra publicación,⁶ la incidencia de ésta es baja y más o menos similar para americanos negros ($0,16 \times 1\ 000$) y americanos blancos ($0,25 \times 1\ 000$).

La expresividad del gen de la polidactilia se manifiesta exclusivamente en las manos en la variedad posaxial tipo B, hecho que concuerda también con lo señalado en la literatura.^{1,6} La predilección por la bilateralidad, demostrada en nuestros casos, no se presenta en los de *Castilla et al.*¹ quienes, por el contrario, destacan la unilateralidad izquierda. Esta preferencia por el lado izquierdo también se recoge en nuestros casos.

Repetidas veces¹⁻⁶ se ha comentado que la polidactilia es 10 veces más frecuente en los negros americanos que en los blancos. La verdadera incidencia en poblaciones africanas no está determinada, y sola-

mente hemos encontrado el dato informado por Simpkins y Lowe⁸ en recién nacidos de un hospital de Uganda, de $13,1 \times 1\,000$ para todos los grupos étnicos y para Bantús, una incidencia de $11,8 \times 1\,000$ de polidactilia, y para no Bantús $23,9 \times 1\,000$.

A pesar de ser un estimado tentativo en los tres grupos étnicos de nuestra población, se destaca el hecho de que la polidactilia es cuatro veces más frecuente en los negroides, y 1,5 veces más común en los europeo-negroides que en los europoides. El 95% de los casos de polidactilia, en el grupo negroide, eran de polidactilia posaxial tipo B, con una incidencia de $8,22 \times 1\,000$. Woolf y Myriantopoulos⁶ hallan una incidencia de $0,91 \times 1\,000$ para americanos blancos, y para americanos negros, una frecuencia de $11,94 \times 1\,000$ de polidactilia posaxial tipo B, sin referirse al mestizaje. Castilla et al.⁴ calculan para todas las formas de polidactilia una incidencia de $1,01 \times 1\,000$ en 47 hospitales de Argentina, Chile y Uruguay. En este último país es un poco más elevada ($1,72 \times 1\,000$) debido al mayor número de ancestros negros.

Al analizar todos estos datos, llegamos a la conclusión que la polidactilia posaxial tipo B parece, efectivamente, afectar más a la población negroide en distintas regiones de América, incluyendo nuestro país, donde además, se verifica una mayor incidencia en los mestizos. Como es tan fácil su diagnóstico al nacer, puede ser considerada como un signo importante de diferenciación étnica.

Su carácter hereditario no ofrece dudas y su penetrancia es incompleta. La penetrancia calculada para nuestros casos de 0,45, es similar a la informada por Castilla et al.⁴ de 0,43.

SUMMARY

Borbolla, L. et al. *Polydactylia in Cuban newborns*. Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

In a series of 4 612 consecutive alive newborns of a hospital at Habana City, the most frequent isolated congenital malformation was polydactylia ($6,72 \times 1\,000$). From the three varieties found, type B postaxial polydactylia was the commonly, and preaxial and mixed postaxial were the less frequent. Hands were preferred by type B postaxial dactylia, being mainly bilateral than unilateral; if unilateral, it occurred at left side. In an attempts to perform an ethnic distribution, type B postaxial polydactylia was four times most frequent to negro people and 1.5 times for european-negroes than for european alone. Such variety represented 95% of all the cases among the negro group. Mixed postaxial polydactylia and preaxial polydactylia had similar low rates at different ethnic groups. Most of the cases were due to inheritance with a dominant autosomic hereditary pattern; and 0,45 was the penetration for such polydactylia variety.

RÉSUMÉ

Borbolla, L. et al. *Polydactylie chez des nouveau-nés cubains*. Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

Chez 4 612 nouveau-nés vivants consécutifs d'un hôpital de La Havane-Ville, la malformation congénitale isolée plus fréquemment a été la polydactylie ($6,72 \times 1\,000$).

Sur les trois variétés trouvées, la plus commune a été la polydactylie post-axiale type B, et la préaxiale et la post-axiale type mixte ont été les moins fréquentes. La polydactylie post-axiale type B a siégé préférentiellement sur les mains, et elle a été plus fréquemment bilatérale, et lorsqu'elle a été unilatérale, elle a siégé sur le côté gauche. Dans une distribution ethnique tentative, la polydactylie post-axiale type B a été quatre fois plus fréquente chez les négroïdes et 1,5 fois plus fréquente chez les européo-négroïdes que chez les européïdes. Cette même variété a représenté dans le groupe négroïde 95% de tous les cas. La polydactylie post-axiale mixte et la polydactylie préaxiale ont eu des fréquences similaires, faibles, dans les différents groupes ethniques. La plupart des cas ont été héréditaires avec un modèle d'hérédité dominante autosomique; la pénétrance pour cette variété de polydactylie a été de 0,45.

РЕЗЮМЕ

Борбойя, Л. и др. Полидактилия у кубинских новорождённых.
Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

В работе говорится, что у 4 612 последовательно живыми родившихся в больнице города Гавана детей, самыми частыми неправильными врождёнными формированиями был полидактилия (6,72 x 1 000). Из трёх обнаруженных разновидностей посаксиальная полидактилия типа Б была наиболее частой, и менее частой преаксиальная и посаксиальная смешанная. Полидактилия посаксиальная типа Б главным образом поражала руки и была больше двухсторонней чем односторонней; когда была односторонней, то поражала левую сторону. В экспериментальном этническом распределении посаксиальной полидактилии типа Б была четыре раза выше у негроидов и 1,5 — чаще среди евро-негроидов по сравнению с европойдами. Эта разновидность в группе негроидов достигла 95% из общего числа случаев. Смешанная посаксиальная полидактилия и преаксиальная полидактилия имели одинаковую низкую частоту среди различных этнических групп. В большинстве случаев плохое формирование было врождённым и с моделью врождённости, в которой преобладала автосомическая; эта разновидность полидактилий была равна 0,45.

BIBLIOGRAFIA

1. Altamus, L.A.; A.D. Ferguson. Comparative incidence of birth defects in negro and white children. Pediatrics 36: 56, 1965.
2. Frazier, T.M. A note on race specific congenital malformations rates. Am J Obstet Gynecol 80: 184, 1960.
3. Stevenson, A.C. et al. Congenital malformations: a report of a study of series of consecutive births in 24 centers. Bull WHO 34 suppl. 1: 127, 1966.
4. Castilla, E. et al. Polydactyly: A genetic study in South America. Am J Hum Genet 25: 405, 1973.
5. Temtamy, S.; V.A. McKusick. Synopsis of hand malformations with particular emphasis on genetic factors. Birth Defects 5 (3): 125, 1969.

6. Woolf, C.M.; N.C. Myrianthopoulos. Polydactyly in American negroes and whites. Am J Hum Genet 25: 397, 1973.
7. Holmes, L.B. The malformed newborn. Practical perspectives. Boston, Developmental Disabilities Council, 1976.
8. Simpkins, M.; A. Lowe. Congenital abnormalities in the African newborn. Arch Dis Childh 36: 404, 1961.

Recibido: junio 18, 1981.

Aprobado: julio 14, 1981.

Prof. Liane Borbolla

Hospital Pediátrico "William Soler"

Ave. San Francisco No. 10112

Ciudad de La Habana

INSTITUTO DE NEUROLOGIA Y NEUROCIRUGIA DE LA HABANA

Hipertensión endocraneana benigna en niños

Por los Dres.:

PEDRO CASANOVA SOTOLONGO*, NORBERTO SARDIÑAS**, GUILLERMO CABALLERO*** y JULIO BIENTZ***

Casanova Sotolongo, P. y otros. *Hipertensión endocraneana benigna en niños*. Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

Se hace un estudio de 20 pacientes menores de 14 años de edad con HEB. Se revisan las principales manifestaciones clínicas de la enfermedad, los medios útiles para su diagnóstico y la terapéutica actual del síndrome. El síntoma más frecuente lo constituye la cefalea, y le siguen en importancia la irritabilidad, náuseas y vómitos. De los signos, es el papiledema el más frecuente y de gran valor diagnóstico en ausencia de signos de disfunción focal neurológica. El LCR está elevado por encima de 200 mm de H₂O en todos los casos, y es la única anomalía detectada. La PL debe realizarse después de excluida la posibilidad de una lesión expansiva intracraneal. Los estudios radiográficos son de extraordinario valor en el diagnóstico de este proceso, sobre todo al demostrar un sistema ventricular normal. Aunque hay autores que plantean el carácter autolimitado de esta afección en los niños, la mayoría coincide en que debe ser tratada y que el mejor esquema terapéutico es la combinación de glucocorticoides, acetazolamida y furosemida.

* Especialista de I grado en Neurología del IMA DAAAFAR.

** Jefe de servicio de Neuropediatría del INN.

*** Residente de Neurología del INN.