

Los dermatoglifos

Dres. Ghislaine Morizon L.* Manuel Aspíllaga H.*

El estudio de los dermatoglifos se refieren al análisis de las crestas epidérmicas de las palmas de las manos y de la planta de los pies, agregándose el de los pliegues de flexión de esas mismas regiones.

El interés de los dermatoglifos (término creado por Cummins en 1926: derma = piel; glypho = estructura) reside en el hecho que la configuración de las crestas epidérmicas, terminada precozmente durante la vida embrionaria (alrededor de la 18ª semana), permanece invariable durante el resto de la vida, permitiendo la identificación de los individuos.

Antes del descubrimiento de las enfermedades por aberraciones cromosómicas tenían

un valor antropológico y policial. Actualmente forman parte de una nueva semiología que se está construyendo paralelamente a la identificación de nuevos síndromes. Se hace este examen antes del de los cromosomas, constituyendo un elemento más de orientación para decidir el estudio del cariotipo, o bien, paralelamente al estudio del cariograma.

EMBRIOLOGIA

Es todavía poco conocida. Alrededor de la 6ª semana de la vida fetal, en las extremidades de los miembros superiores, se diferencian unas especies de paletas; en su cara palmar, unas 6 semanas más tarde, aparecen 11 brotes que corresponderán posteriormente a las eminencias tenar e hipotenar, a la parte distal de los espacios intermetacarpianos y a los pulpejos digitales. Alrededor del 3º mes,

*Unidad de Genética, Hospital L. Calvo Mackenna.

en el centro de cada brote aparecen las primeras crestas dérmicas, primero en las extremidades y luego en la palma.

El punto en que se encuentran 3 crestas (provenientes de 3 focos distintos) se llama *triradius*. Se forman 5 *triradius* a nivel de la palma: uno axial y 4 subdigitales.¹ A nivel de los pulpejos digitales, también se forman *triradius* que dan lugar a distintas figuras que estudiaremos más adelante.

TECNICA

El método más sencillo es el examen directo (a ojo desnudo) con una lupa y buena luz. Sin embargo, es indispensable tener impresiones en papel, para poder hacer un análisis más completo y conservar un documento. Se han propuesto varios métodos, siendo los más usados los que emplean una tinta hidrosoluble que se extiende en la superficie palmar con un rodillo; luego la mano es aplicada sobre una hoja de papel blanco, consiguiéndose así las impresiones dermatoglíficas. También se usa, especialmente en lactantes, un papel adhesivo ancho que se pega, primero en la mano impregnada con tinta, y luego se fija a una hoja de papel.²

Otras técnicas serían aquellas del papel sensible al efecto de la transpiración (papel Faurot) o el molde hecho en material plástico, etc

DESCRIPCION

Estudiaremos aquí solamente las crestas palmares ya que el estudio de los dermatoglifos plantares está todavía poco desarrollado.

Debemos distinguir, por un lado, los grandes pliegues de flexión y por el otro, los dermatoglifos propiamente tales.

A. GRANDES PLEGUES DE FLEXIÓN

En realidad, como ya lo dijimos, no forman parte de los dermatoglifos propiamente tales, ya que no son crestas dérmicas. Sin embargo se estudian, pues sus modificaciones son frecuentemente concomitantes.

En la palma se distinguen 3 pliegues:

1. *El pliegue de flexión distal*, que parte del borde cubital de la mano y se dirige hacia el 2º espacio interdigital.
2. *El pliegue de flexión proximal*, que parte del borde radial y va hacia el borde cubital.
3. *El pliegue de oposición del pulgar*, que envuelve la eminencia tenar (véase Fig. 1).

Cuando el pliegue de flexión distal y el proximal se confunden en uno solo se habla de *pliegues palmar transversos* o línea simiana (se encuentra en el 1% de la población normal). Cuando el pliegue de flexión distal está unido al proxi-

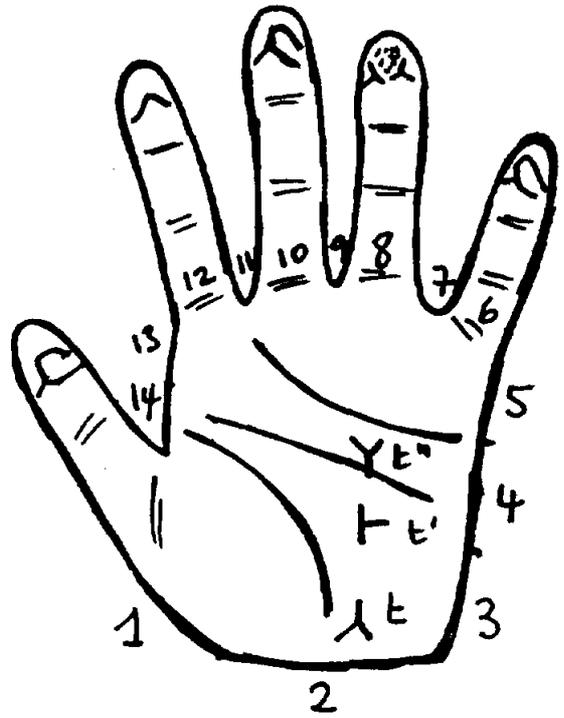


Fig. 1

Regiones de la mano.

Pliegues de flexión.

Posiciones del triradius axial.

mal por un pliegue accesorio corto se habla de *pseudo pliegue transverso*. En los dedos se describen 2 pliegues de flexión en los 4 últimos dedos, y uno solo en el pulgar.

B. DERMATOGLIFOS PROPIAMENTE TALES

La epidermis de la palma presenta crestas que corresponden a solevantamientos dérmicos subyacentes. Cada cresta está separada de su vecina por un surco bien definido, de manera que nunca se cruzan. Las crestas están dispuestas en bandas paralelas formando figuras.

En la cúspide de las crestas se pueden ver los orificios de las glándulas sudoríparas.

Estudiaremos primero las crestas digitales y luego las palmares.

1. Crestas digitales, figuras digitales

Cuando existe una sola orientación de las crestas, la figura resultante no tiene *triradius* y se llama *arco*.

Cuando existen varias direcciones de crestas, se forman uno o varios *triradius* dando lugar

a distintas figuras: si hay un solo triradius se habla de *presilla* que, según su abertura hacia el lado cubital o radial, se llamará *presilla cubital* o *presilla radial* (véase Fig. 2); si existen 2 triradius se habla de *verticilo*. También pueden presentarse figuras complejas, tales como ra-

quetas, doble *presilla*, "cocarde", "cible" que en la práctica se denominan según el número de triradius que tengan.

Las figuras más frecuentes son las *presillas* (70%), luego vienen los *verticilos* (25%) y finalmente los *arcos* (5%).¹

Fig. 2
Figuras digitales



Tabla 1

Figuras	—si no hay ningún triradius se habla de <i>arco</i>	
	—si hay un triradius se habla de <i>presilla</i>	<div style="display: inline-block; vertical-align: middle;"> <div style="font-size: 2em; margin-left: -1em;">}</div> <div style="display: inline-block; vertical-align: middle; margin-left: 1em;"> cubital radial </div> </div>
Digitales	—si hay 2 triradius se habla de <i>verticilo</i>	

El dibujo de estas figuras fundamentales se obtiene prolongando las 3 líneas que forman el o los triradius, apareciendo las variedades antes descritas.

La línea que une el triradius al centro de la figura corta las crestas, las que se cuentan estableciéndose así el llamado recuento de líneas digitales (RLD). Normalmente, el recuento total de líneas digitales de las 2 manos, en el hombre, es de alrededor de 145, en la mujer de más o menos 127. Según Penrose,³ la suma de las crestas digitales varía en función del número de cromosomas X e Y del cariotipo. Todo X suplementario la bajaría en 30 puntos; todo Y suplementario en 12 puntos. Excepto en los casos de XXXX, los valores que se observan estarían de acuerdo con esta hipótesis según la cual la suma de las crestas $E = 187 - 30X - 12Y$.

2. Crestas palmares

La palma se divide arbitrariamente en regiones que se designan por cifras que van de 1 a 14 (véase Fig. 1).

En la palma se forman 5 triradius: 4 subdigitales y uno axial.

Triradius subdigitales. Están situados en la base de cada uno de los últimos 4 dedos, a nivel de las articulaciones metacarpo-falángicas. Se llaman *a, b, c, d*, partiendo del dedo índice (véase Fig. 3). A partir de cada triradius subdigital, se dibujan 2 líneas que delimitan la raíz del dedo y otra llamada *línea principal* (designada por las letras A, B, C, D) de dirección opuesta y que se dirige hacia el borde libre de la mano. Se le da un valor a cada línea principal, valor que corresponde a la cifra de la zona en que termina en el borde libre de la mano. Sumando el valor de cada línea principal, se calcula el *índice de transversalidad*. Ej.: si la línea principal A del triradius *a* termina en la zona 3, se escribe a3; si la línea principal B del triradius *b* termina en la zona 5, se escribe b5, y así sucesivamente, c9 y d9, lo que daría un índice de transversalidad de $3 + 5 + 9 + 9 = 26$.

Mientras mayor es el índice, más transversales son las líneas principales. La mano derecha

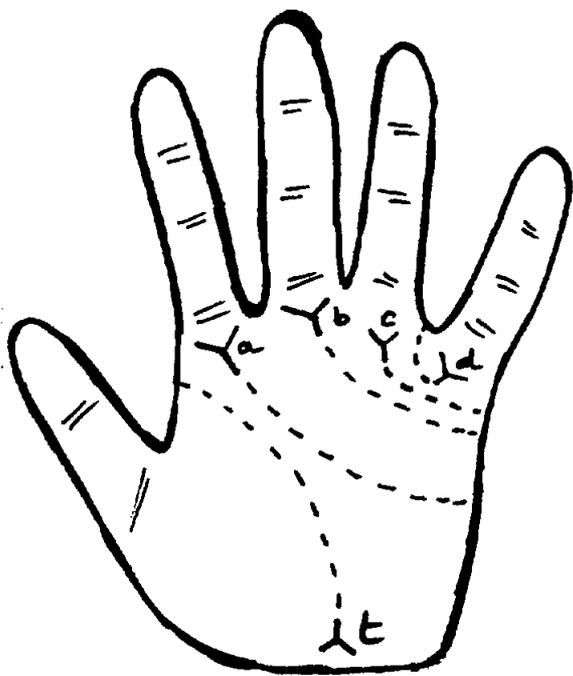


Fig. 3

Triradius subdigitales a, b, c, d.

(27,5) lo tiene ligeramente superior al de la mano izquierda (25,7). El índice medio de las 2 manos es de 26,9. En ocasiones es útil el recuento de crestas entre a y b, siendo sus cifras normales: en la mujer de 38 y en el hombre de 40.

A veces en las regiones 7, 9 y 11 se forman figuras que no tienen triradius y se abren hacia afuera y abajo de la palma llamadas "pelotes", que podríamos traducir por ovillos. Se designan con la letra P, seguida del número de la zona en que se abren (P7, P9, P11), encontrándose en la región 7 en el 57% de la población normal, en la región 9 en el 48% de la población normal y en la región 11 en forma excepcional.¹

Triradius axial. Se denomina t, t' o t'' según su posición en la palma y su forma.

- si está ubicado en la parte proximal de la palma, un poco por debajo del último pliegue de flexión de la muñeca, a igual distancia del borde radial y cubital, tiene la forma de λ (lambda), se llama t. Su línea principal T tiene una dirección descendente, terminando entre el pulgar y el índice, en las zonas 13 ó 14. La posición del triradius en t es la más común encontrándose en el 70% de la población normal;
- si está ubicado en la parte mediana o intermedia de la palma, tiene la forma de dos líneas perpendiculares | -, se llama t' y se encuentra en el 25% de la población normal;
- si está ubicado en la parte distal, tiene la forma de γ (gamma), se llama t'' y se encuentra en un 5% de la población normal (Véase Fig. 1).

Tabla 2

Iriradius axial	proximal	λ	: t	(70% de la población normal)
	medio	-	: t'	(25% de la población normal)
	distal	γ	: t''	(5% de la población normal)

Para medir el triradius axial algunos autores usan el ángulo atd, determinado por la intersección de la línea que une el triradius axial al triradius subdigital a, con la línea que une el triradius axial al triradius subdigital d.

Si el \sphericalangle atd es $< 45^\circ$ hablan de t

Si el \sphericalangle atd es $> 56^\circ$ hablan de t''

Si $56^\circ > \sphericalangle$ atd $> 45^\circ$ hablan de t'.

Este método tiende a abandonarse ya que el \sphericalangle atd depende de 2 variables (posición de a y d) dándole, por lo tanto, un valor relativo. El triradius en t' y t'' es más frecuente en las mujeres.

Eminencia tenar: las figuras son escasas siendo más frecuentes en la mano izquierda.

Eminencia hipotenar: las figuras son más frecuentes. Existen: presilla cubital, presilla radial (más frecuente en el hombre), presilla

carpiana (1% de la población normal) y figuras complejas (1% de la población normal).

Variaciones de los dermatoglifos según el grupo étnico, el sexo y la lateralidad, y distribución de las figuras según el dedo

1. *Grupo étnico.* Los asiáticos tienen más verticilos, los nórdicos más arcos; en cambio los aborígenes australianos no tienen arcos.

2. *Sexo.* Los arcos son más frecuentes en la mujer, los verticilos en el hombre. La presilla radial hipotenar sería más frecuente en la mujer.

3. *Lateralidad.* Arcos y presillas cubitales son más frecuentes en los dedos izquierdos; verticilos y presillas radiales en los derechos.

El índice de transversalidad es más elevado en el lado derecho ($27, 66 \pm 0,14$) que en el izquierdo ($25,77 \pm 0,13$).

La presilla radial hipotenar es más frecuente en el lado derecho; la presilla cubital hipotenar en el lado izquierdo. El ovillo en $9^{(PQ)}$ es más frecuente a la derecha; la P7 a la izquierda.

4. *Dedos. Pulgar:* mayor frecuencia de verticilos especialmente en el lado derecho, presilla radial rara. *Índice:* presenta muchas variaciones. El 86,6% del número total de presillas radiales y el 43,6% del número total de arcos se observan en ese dedo. *Medio:* se observan todas las figuras. *Anular:* se parece al pulgar: mayor frecuencia de verticilos en el lado derecho. *Auricular:* mayor frecuencia de presillas cubitales siendo muy raras las otras figuras.

HERENCIA

Es poco conocida. Sería poligénica, dependiendo de un conjunto de genes de efecto aditivo y cuya localización cromosómica aún se desconoce. Se ha estudiado a través de los mellizos mono y dicigóticos⁴, encontrándose, por ejemplo, que en los monocigóticos la suma de las crestas digitales de ambas manos (RLD) coincide en un 95% (coeficiente de correlación de 0,95); en cambio en los dicigóticos, o en los hermanos comunes, coincide sólo en un 45% (coeficiente de correlación 0,45). En la práctica, y considerando sólo el número de crestas, se puede admitir que si existe una diferencia inferior a 10 crestas, la probabilidad, *a priori*, para que se trate de mellizos monocigóticos es de 70%. Si hay más de 30 crestas de diferencias, es al revés (70% de probabilidades que se trata de mellizos dicigóticos) y si la diferencia está entre 10 y 30 las probabilidades son iguales para uno u otro tipo (Lamy, Frézal, de Grouchy y Kelley).⁴ Otros autores (Gaipel)¹ estiman que una diferencia de 40 crestas hace pensar en dicigotismo, lo cual se confirma si esta cifra pasa las 60 crestas (Holt).⁵

No existe correlación significativa entre padres e hijos, ni tampoco entre hermanos. El coeficiente de correlación es de alrededor de 0,50, lo cual excluye un mecanismo de transmisión dominante simple.

El papel del ambiente parece ser poco significativo.

DERMATOGLIFOS Y ENFERMEDADES POR ABERRACIONES CROMOSOMICAS

Es interesante hacer notar que las variaciones más evidentes de las crestas epidérmicas se encuentran en los portadores de aberraciones cromosómicas constitucionales, representando así una parte importante del fenotipo mórbido.

En 1953, antes del descubrimiento de la primera enfermedad cromosómica por Turpin y Lejeune en 1959,^{6,7} trisomía 21, estos autores ya habían descrito el conjunto de los criterios dermatoglíficos que permitía hacer su diagnóstico con un mínimo error (inferior al 5%).

La descripción de otras enfermedades por aberraciones cromosómicas contribuyó al desarrollo del estudio de los dermatoglifos, siendo muy interesante y frutífera la confrontación cariotipo-fenotipo. Debemos insistir en el hecho que las variaciones dermatoglíficas, que se observan en sujetos afectados, puede apreciarse sólo en comparación con una población control, lo más grande y homogénea posible, y que hallazgos aislados no son patognomónicos de alguna enfermedad. Se necesita, pues, un conjunto de variaciones para sugerir un diagnóstico.

A. PATOLOGÍA DE LOS CROMOSOMAS AUTOSÓMICOS

Nos referiremos solamente a los cuadros que tengan una traducción fenotípica clara y definida que oriente el diagnóstico.

Dentro de las enfermedades por exceso de material cromosómico analizaremos las *trisomías 21, 18, 13, 9p y 8*, y entre aquéllas por pérdida de material cromosómico, la *delección del brazo corto del cromosoma 5 (5p⁻)*, *del 4 (4p⁻)* y *del brazo largo del 18 (18q⁻)*.

Trisomía 21

Fundamentalmente encontraremos (Fig. 4):

1. *Inmadurez de las crestas*, especialmente hipotenares, lo que es más notorio en el recién nacido.

MANO NORMAL.



3 pliegues de flexión.
 Triradius en *t*.
 Crestas oblicuas.
 Presilla radial hipotenar.
 Ovillo en la región 7.
 Figuras digitales: IPe; IIA; IIIPe; IV; V; VPe.

2. Alteración de los orificios de las glándulas sudoríparas.

3. Pliegue palmar transverso, que puede ser bilateral (26,3% de los casos), unilateral derecho (8,6%), unilateral izquierdo (6,4%).

4. Índice de transversalidad elevado: en la mano derecha, $30,95 \pm 0,24$; en la mano izquierda, $30,12 \pm 0,25$.

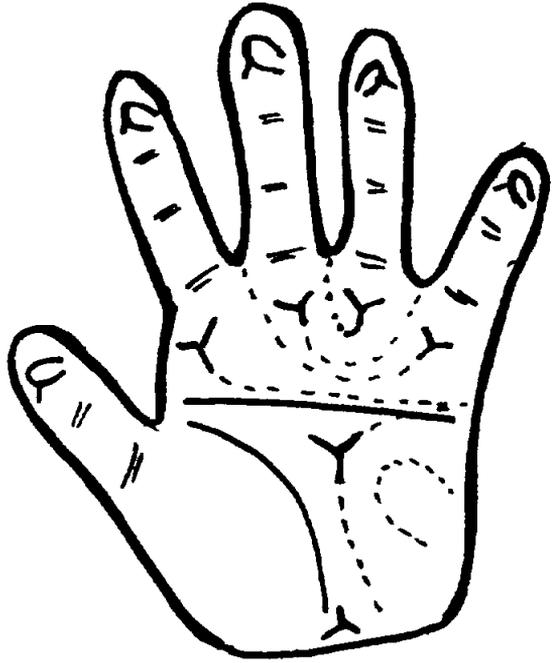
Fijando en 31 (promedio de ambas manos) podemos clasificar correctamente el 75% de las trisomias y el 81% de los normales.

5. Triradius axial en posición *t''* (72,8% \pm 0,047 de los casos; en circunstancias que en la población normal su frecuencia es solamente de 5%).

6. Figuras hipotenares más frecuentes que en la población general, especialmente la presilla cubital (50% de los casos); la verdadera presilla radial no se observa nunca.

7. Ovillos ("pelotes") más frecuentes que en la población general, especialmente la

TRISOMIA 21



Pliegue palmar transverso.
 Triradius axial en *t''*.
 Crestas transversales.
 Presilla cubital hipotenar.
 Ovillo en la región 9.
 Presilla radial en IV.
 Un solo pliegue de flexión en el V dedo.

p9 (dos veces más frecuente); en cambio la p7 es menos frecuente.

8. Figuras digitales, aumento de las presillas cubitales (80% de los dedos) que son grandes, con numerosas crestas.

9. Clinodactilia y braquimesofalangia del V muy frecuente

Finalmente, resumiendo todos estos datos, Turpin y Lejeune establecieron, en forma empírica, un índice diagnóstico¹ de esta enfermedad que se obtiene sumando las cifras siguientes:

Índice de transversalidad	+1
Presilla cubital hipotenar	+1
Triradius axial en <i>t''</i>	+2
Pliegue palmar transverso	+4
Presilla radial hipotenar	-2

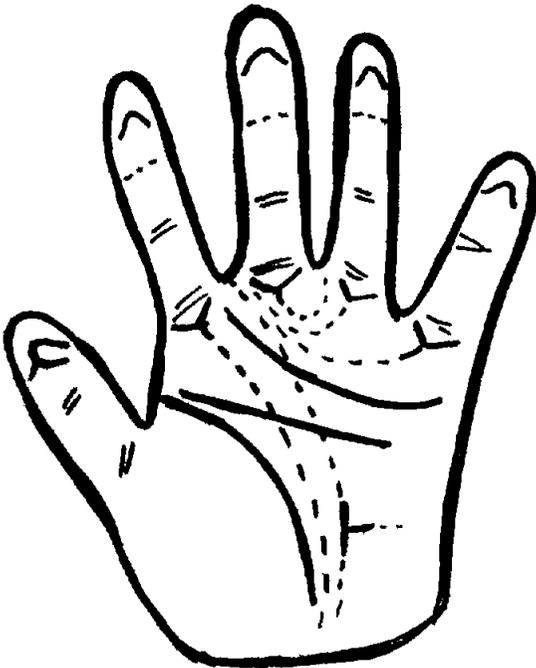
Si se suman las cifras, de las dos manos, se obtienen valores que van de -4 a +16. El lími-

te entre +4 y +5 permite clasificar correctamente el 95% de las trisomías 21. Por lo tanto, se puede hacer el diagnóstico de esta enfermedad con el estudio dermatoglífico solamente, con un riesgo de error del 5%. Todo ello ha sido comprobado en nuestros trisómicos 21.

Trisomía 18

1. *Figuras digitales*: gran frecuencia de arcos (Fig. 5). En 15 casos estudiados por Uchida,⁸⁻⁹ 7 presentaban 10 arcos, 3 nueve arcos, 4 más de 6 y 1 solo 3 arcos.

Fig. 5
TRISOMIA 18



Aumento presillas radiales.
Pliegue palmar transverso frecuente.
Triradius axial en t' terminado en 11.
Frecuentes figuras tenares.
Hexadactilia.

3. *Triradius axial distal* (en posición t', o t''), cuya línea principal T termina, la mayor parte de las veces, en la región 11 (en vez de 13 ó 14 como es habitual).

4. *Pliegue palmar transverso* ocasional.

Trisomía 13

Estudio difícil de hacer por el mal estado general de estos recién nacidos que además pre-

En 10 casos estudiados por Réthoré; 4 presentaban 10 arcos, 1 nueve, 3 siete, 1 cinco, 1 tres (dos dedos ilegibles).

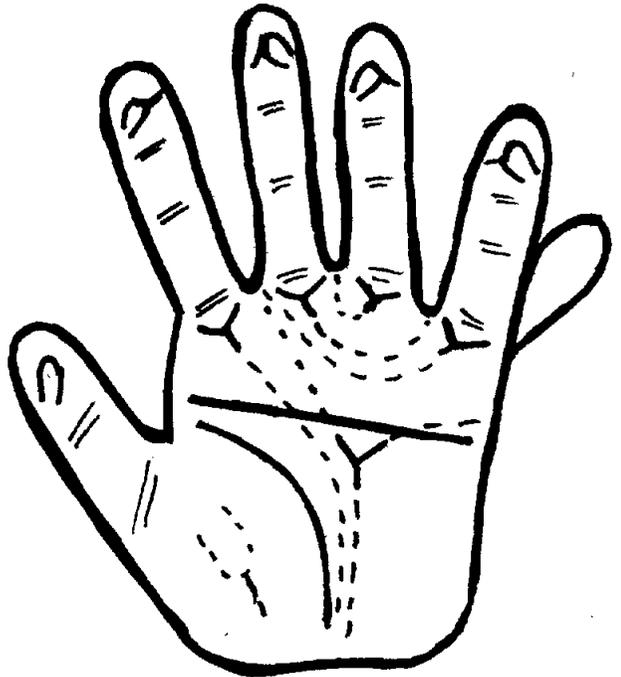
En nuestra experiencia, la gran mayoría ha presentado más de 6 arcos.

En un caso mosaico encontramos solamente un arco.

En la población normal solamente el 3% de los individuos tiene seis o más arcos.

2. *Ausencia o esbozo de los pliegues de flexión distal de los dedos*, más frecuente en el anular y en el auricular.

Fig. 6
TRISOMIA 13



Aumento de arcos.
Ausencia de pliegues de flexión distal de los dedos.
Triradius axial en t' o t'' terminado en 11.

sentan inmadurez de las crestas y una descamación cutánea.

Penrose¹⁰ estudió 17 casos encontrando (Fig. 6).

1. *Figuras digitales*: aumento de los arcos y de las presillas radiales (estas últimas más frecuentes en el anular y en el auricular).

2. *Pliegue palmar transverso* frecuente.

3. Aumento de la distancia a-b por el desplazamiento del triradius subdigital a, hacia el borde radial de la mano. Su línea principal A termina en la región 1 ó 2, circundando la eminencia tenar.

4. Frecuentes figuras tenares, más o menos complejas, que se abren en las regiones 14 ó 1.

5. *Triradius axial* en posición muy distal: t' y aún t'' (muy cerca de la raíz de los dedos, por encima del pliegue de flexión distal o del pliegue palmar transversal). La línea principal T de este triradius termina en 11 (en vez de 13 ó 14 como es habitual).

6. Frecuentes figuras interdigitales especialmente P9.

Además puede existir hexadactilia unilateral o bilateral.

Trisomía para el brazo corto del cromosoma 9 (trisomía 9p)

Los dermatoglifos son de gran ayuda diagnóstica en este síndrome¹¹⁻¹² individualizado en 1970 y cuyo conjunto fenotípico dismórfico es relativamente discreto.

El estudio de 10 casos por Réthoré y Lafourcade¹³⁻¹⁴ revela:

- pliegue palmar transversal en las 20 palmas. (Frecuencia en la población general: 1%);
- triradius axial en posición t' (35%). (Frecuencia en la población general: 25%);
- figura tenar en 11 palmas, lo cual da una frecuencia (55%) muy superior a la observada en la población general;
- figuras hipotenares muy escasas, en 2 palmas solamente. (En la población general su frecuencia es de 25%);
- anomalía de los triradius b y c en 13 palmas: ausencia o fusión de b y c, ausencia de c;
- anomalías de los pliegues de flexión digitales (un solo pliegue, braquimesofalangia) constantes en el auricular y frecuentes en los otros dedos, excepto el pulgar;
- exceso de arcos. Escasos verticilos.

Trisomía 8

Es posible hacer el diagnóstico clínico de este nuevo cuadro basándose en el estudio de los dermatoglifos y del fenotipo.¹⁵⁻¹⁶⁻¹⁷⁻¹⁸ Lejeune y Réthoré¹⁵ estudiaron 5 casos encontrando:

- aspecto "capitoné" de la palma, con pliegues profundos y formación de hoyuelos;
- pliegue de flexión distal ascendente terminando en la región 11;
- triradius axial distal;
- índice de transversalidad bajo;
- exceso de arcos.

Síndrome del "cri du chat", delección del brazo corto de un cromosoma 5 (5p-)

Las nuevas técnicas de análisis cromosómico permiten diferenciar los cromosomas del grupo B y, por lo tanto, distinguir un 5p-¹⁹ de un 4p-, dos cuadros clínicamente distintos. Los dermatoglifos de estos cuadros también son diferentes como lo vamos a ver.

En el estudio de 14 casos de enfermedad del "cri du chat" (5p-) por Réthoré¹ se encontró:

1. Una disposición inhabitual de los pliegues de flexión en 27 de las 28 palmas con un pliegue palmar transversal en 8 palmas, y en las otras un pliegue de flexión distal horizontal, perpendicular al eje de la mano, interrumpido bruscamente a nivel del dedo medio y unido frecuentemente al pliegue de flexión proximal por un pliegue accesorio corto, dando así el aspecto de pseudopliegue palmar transversal.
2. Triradius axial en posición intermedia t' (Fig. 7).

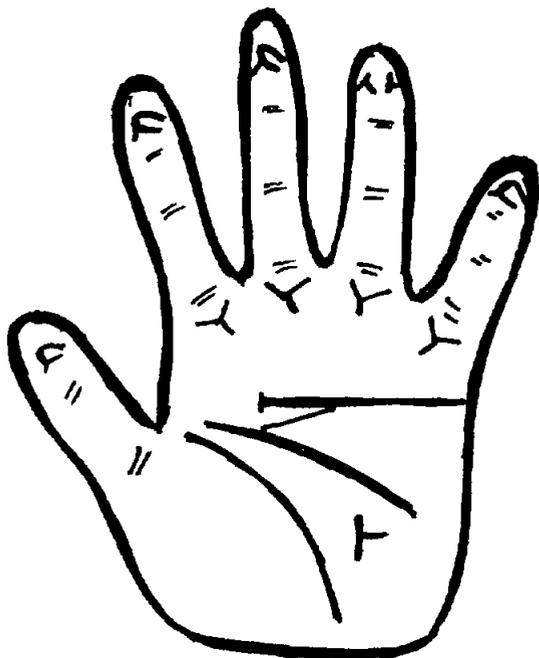
Síndrome de Wolf, delección parcial del brazo corto de un cromosoma 4 (4p-)

El estudio de 5 pacientes reveló:

1. El pliegue de flexión distal se prolonga hasta la región 11.
2. La línea principal T del triradius axial termina en 11.
3. El pulgar es muy largo y su implantación muy distal.
4. Hay numerosos pliegues accesorios en los dedos y en las palmas.

Estas disposiciones dermatoglíficas son muy distintas de las que se observan en el 5p-²⁰, especialmente en cuanto al pliegue de flexión distal de la mano.

Fig. 7
SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (5p-)



Pliegue de flexión distal horizontal, perpendicular al eje de la mano, interrumpido bruscamente a nivel del dedo medio. Triradius axial en t'.

Síndrome de deleción del brazo largo de un cromosoma 18 (18q⁻)

Lo único bien establecido²¹ es el aumento de los verticilos (cualquiera que sea el sexo del enfermo) lo cual da lugar a un aumento del recuento de las crestas digitales (RLD).

B. PATOLOGÍA DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Se han estudiado mucho las anomalías de los cromosomas sexuales, sean por exceso, o por falta de algunos de ellos, siendo muy difícil establecer características fenotípicas que corresponden a las variedades cariotípicas. Existen muchos datos, quizás más que en las anomalías de los autosomas, pero las conclusiones son mucho menos claras.

Sin embargo, Penrose³ emitió una hipótesis según la cual la suma de las crestas digitales varía en función del número de X y de Y del

cariotipo. Todo X suplementario tiende a disminuir en 30 puntos esta suma; todo Y suplementario en 12 puntos. El número total de las crestas E sería igual a: $E = 187 - 30X - 12Y$.

Un hombre normal tendría: 145 crestas. Una mujer normal tendría: 127 crestas.

Síndrome de Turner

Se ha descrito lo siguiente:

1. Índice de transversalidad disminuido.
2. Recuento de crestas digitales aumentado (alrededor de 157).
3. Figuras digitales: mayor frecuencia de presillas cubitales, disminución de los arcos.
4. Frecuentemente: triradius axial en posición t' o t'', con su línea principal T terminada en 11. Como consecuencia de este fenómeno la línea principal A del triradio a termina en 1.
5. Triradius b desplazado hacia el borde cubital, aumentando la distancia a-b.
6. Figuras complejas hipotenares frecuentes.
7. Figuras tenares raras.

Síndrome de Klinefelter

Las características dermatoglíficas se alejan poco de la media. Habría ciertas tendencias a:

1. Disminución de la suma de las crestas digitales, por el aumento de la frecuencia de los arcos, RLD de 115 a 120, pareciéndose más a los dermatoglífos de una mujer normal que a los de un hombre normal.
2. Triradius axial en posición t o t', desplazado hacia el borde cubital de la palma, asociado o no a figura hipotenar.
3. Mayor frecuencia del pliegue palmar transverso.

Indicaciones dermatoglíficas para el estudio de los cromosomas

Según Gardner²² los siguientes hallazgos, junto con un fenotipo dismórfico, aconsejan el estudio cromosómico:

- Varios arcos, o figuras digitales pequeñas, pobres en crestas, en un hombre.
- Al revés: figuras digitales grandes, ricas en crestas, en una mujer.
- Presilla radial en los dedos anular o auricular.
- Ausencia de los trirradios a, b, d.

Se han estudiado en una gran variedad de cuadros con malformaciones congénitas (síndrome de Rubinstein-Taybi, síndrome de Lemli-Opitz, cardiopatías congénitas, síndrome de rubéola, etc.) no llegando siempre a conclusiones claras. Por ejemplo, según algunos autores, como Rowe y Uchida, los trisómicos 21 con cardiopatía congénita tendrían un triradius axial más distal que los trisómicos 21 que no presentan esa malformación.

Turpin²³ estudió los dermatoglifos palmares de varios sujetos con malformaciones de la mano encontrando lo siguiente:

- En las *sindactilias* existe continuidad de las crestas de los dedos afectados y un solo triradius subdigital cuyas líneas envuelven la base de esos dedos. Llegó a la conclusión que la existencia de los dermatoglifos es anterior a la división de la paleta embriológica y a la constitución de los dedos, y que su alteración a nivel de la palma es el resultado de un proceso constitucional común, responsable, a la vez, del trastorno de la división de la paleta y de la alteración de los dermatoglifos.
- En las *ectrodactilias* y en las *aqueirias* se producen grandes trastornos dermatoglíficos que conducen a las mismas conclusiones.

En el estudio de 14 casos de *artrogriposis*, Brehme y Baitech²⁴ encontraron muchas anomalías, siendo lo fundamental: líneas principales de los triradius subdigitales paralelas al eje de la mano (7 casos), ninguna anomalía (4 casos), posición intermedia (3 casos).

Esto hace pensar en la intervención de un mecanismo que afecta precozmente la embriogénesis y su inconstancia; habla a favor de la pluralidad etiológica de este síndrome.

CONCLUSION

Los dermatoglifos constituyen un elemento más del fenotipo. Sus variaciones en la población normal tienen un interés antropológico, y sus variaciones en individuos, con aberraciones cromosómicas, permiten sospechar esta anomalía, siendo un elemento de una nueva semiología que contribuye a la identificación clínica de los distintos fenotipos de las aberraciones cromosómicas constitucionales.

- 1 Lafourcade, J. et M.O. Réthoré. Journées Parisiennes de Pédiatrie, 87-110, 1967.
- 2 Réthoré, M.O., M. Prieur et J. Lejeune. Ann. Génét. 11:267-268, 1968.
- 3 Penrose, L.S. Lancet, 298-300, 1967.
- 4 Lamy, M., J. Frézal, J. de Grouchy et Kelley. Ann. Hum. Pediat., 21:374-396, 1957.
- 5 Holt, S.B. Ann. J. Human. Genet., 29:270-280, 1955-1956.
- 6 Turpin, R. et J. Lejeune. Sem. Hop. Paris, 76:3978-3984, 1953.
- 7 Turpin, R. et J. Lejeune. Sem. Hop. Paris, 76:3955-3967, 1953.
- 8 Uchida, I., K. Patau and Smith D. Am. J. Human Genet., 14:345-352, 1962.
- 9 Uchida, I., K. Patau and D. Smith. Am. J. Dis. Child., 122:588-598, 1961.
- 10 Penrose, L.S. J. Ment. Defic. Res., 19:1-18, 1966.
- 11 Réthoré, M.O., H. Hoehn, H.D. Rott, J. Couturier, Dutrillaux B. et J. Lejeune. Humangenetik, 18:129-138, 1973.
- 12 Turleau, C., J. de Grouchy, F. Chavin Colin, M. et Roubin, H. Langmaid. Ann. Génét. 17:167-174, 1974.
- 13 Réthoré, M.O., et J. Lafourcade. Journées Parisiennes de Pédiatrie, 379-389, 1974. Flammarion éd.
- 14 Réthoré, M.O. L. Larget-Piet, D. Abonyi, M. Boeswillwaldm, R. Berger, S., Carpentier, J. Cruveiller, B. Dutrillaux, J. Lafourcade M. Penneau et J. Lejeune. Ann. Génét., 13:217-232, 1970.
- 15 Lejeune, J. et M.O. Réthoré. Nobel 23 Chromosome Identification, 214-216, 1973.
- 16 Lejeune, J., B. Dutrillaux, R. Berger, H. Debray, P. Veron, F. Gorce, et A. Grossiord. Ann. Génét., 12: 28, 1969.
- 17 Grouchy, J. de, C. Turleau, et C. Leonard. Ann. Génét., 14:69, 1971.
- 18 Dutrillaux, B., et J. Lejeune. Compt. rend. Acad. Sci., 272:2638, 1971.
- 19 Lejeune, J., J. Lafourcade, M. Gautier, J. de Grouchy, R. Berger, C. Salmon, et R. Turpin. Sem. Hop. Paris, 40:1069, 1964.
- 20 Réthoré, M.O., J. Lafourcade. Maladie du "cri du chat" et syndrome 4p- 4^{ème} Congres International Génétique Humaine, Paris, 1971.
- 21 Lafourcade, J., J. Lejeune. Le phenotype 18q- Journées Parisiennes de Pédiatrie, p. 303, Flammarion éd., 1967.
- 22 Gardner, L.I. Endocrine and Genetic disease of childhood and adolescence. Pp. 657-671. Saunders 2nd ed., 1975.
- 23 Turpin, R., J. Lejeune et G. Beaupère. Sem. Hôp. Paris, 31. Ann. Recherche Méd. N° 3, 1955.
- 24 Brehme, H. and H. Baitech. Humangenetik, 2:344-354, 1966. Citado por (1).
- 25 Lacassie, Ives. Rev. Chil. Ped., 38:660-73, 1967 (I); 38:730-37. 1967 (II).