

i dermatoglifi

Sindromi cliniche

Il vasto campo delle malformazioni e dell'anormale sviluppo fisico e mentale ha complesse origini e connessioni solo in parte conosciute. Soltanto il 30% dei casi può essere attribuito ad effetti di una mutazione genica; lo stesso numero ad aberrazioni cromosomiche: il resto viene incluso nell'ambito dell'eredità poligenica.

Lo studio di creste e pieghe papillari può aggiungere ulteriori informazioni proprio a causa della sua formazione ad uno stadioprenatale ed alla sua assoluta stabilità durante la vita extrauterina (Cummins e Midlo, 1943).

Cambiamenti nei disegni o nelle frequenze di tipi e combinazioni rare devono essere attribuiti a processi che sono sia geneticamente, sia embrionalmente determinati. Se questi cambiamenti differiscono significativamente dalle variazioni normali del sistema di creste papillari, allora può essere assunto come origine della causa scatenante la malattia un fattore genetico.

E' stata notata, studiando alcune sindromi cliniche come il diabete mellito (Knusmann, 1971) e la crescita ritardata (Gyo, 1970), una base di eredità multifattoriale, nella quale sono combinati fattori poligenici ed esogeni.

Anche le creste papillari rappresentano un sistema poligenico e la loro correlazione con alcune sindromi cliniche dimostra che i fattori genetici giocano un ruolo nello sviluppo di tali disordini.

i dermatoglifi

Sindromi cliniche

Nelle ricerche sul gigantismo cerebrale (Milunsky, 1967; Abraham e Snodgrass, 1969; Ott e Robinson, 1969; Schneider e Vassella, 1971) l'analisi dermatoglifica ha mostrato che i pazienti differiscono dalla popolazione generale nell'aver una conta totale di creste digitali TFRC (total finger ridge count) più alta ed una uscita tenere della linea A.

Variazioni anormali sono state trovate anche in casi di cretinismo endemico da Dumitrescu (1961) e Ciovirnache e Dumitrescu H. (1967).

Anche per una delle più conosciute sindromi, descritta per la prima nel 1866 da Langdon Down con caratteristiche di ritardo mentale e non distinzione morfologica dai Mongoli, la cosiddetta sindrome di Down o trisomia G o 21, sono state fatte osservazioni dermatoglifiche (Cummins, 1936; 1939; Cummins e Midlo, 1943; Cummins et al., 1950; Fang, 1950; Heller, 1955; Walker, 1957; 1958; Hakkinen e Lundell, 1959).

In esse è stato notato l'insolito orientamento delle linee principali. Nei pazienti affetti dalla sindrome di Down l'indice di trasversalità è notevolmente elevato. Tale indice tiene conto della linea A e di quella D, sommandone i valori che le descrivono. Ciò esprime la direzione presa dalle creste dermali nel palmo. Alti valori indicano un aumento del grado di trasversalità.

i dermatoglifi

Sindromi cliniche

Si tiene a ricordare che le linee principali sono orientate nelle scimmie antropomorfe longitudinalmente, mentre nell'uomo acquistano una maggiore trasversalità indicante quindi, da un punto di vista evoluzionistico, una progressione.

Altra caratteristica notata negli individui colpiti dalla trisomia 21 è la posizione distale del triradio c, il quale in persone normali è rintracciabile in posizione assiale.

E' noto anche, per ciò che riguarda tale sindrome, un incremento di anse ulnari ed un decremento di vortici, archi ed anse radiali (Cummins, 1936; 1939).

Tra le altre trisomie studiate con correlazione ai dermatoglifi vi sono la 18 (Habedank, 1964; Weber et al., 1964; Bartolozzi et al., 1965; Lafourcade et al., 1965; Ross, 1968; Tay-lor, 1968; Summitt, 1969; Hott et al., 1970), la 13 (Uchida et al., 1962; Penrose e Loesch, 1970), la 8 (Lejeune et al., 1969; Bijlsma et al., 1972; Malpuech et al., 1972; Penrose, 1972).

Una nota interessante è la diminuzione del TFRC di circa tre volte per ogni cromosoma X presente, così come anche per la presenza di un cromosoma Y in più (Penrose, 1967). E' lo stesso Penrose che ipotizza l'influenza dei cromosomi sessuali sulla grandezza di una cellula controllandone il contenuto citoplasmatico; più cromosomi sessuali sono presenti, più basso è il contenuto citoplasmatico della cellula.

i dermatoglifi

Sindromi cliniche

Notiamo, a questo riguardo, l'incremento del TFRC nella sindrome di Turner, ove i pazienti presentano la monosomia del cromosoma X (con genotipo 45, XO) e la diminuzione dello stesso TFRC nella sindrome di Klinefelter (con genotipo 48, XXXY; 49, XXXXY; e 49, XXXYY).

In pazienti con sindrome di Noonan, si è riscontrata la presenza della linea di terminazione A, l'assenza della linea C, conta delle creste a-b, patterns ipotenari e presenza del triradio prossimale sulla pianta del piede. Incremento dei vortici e presenza del triradio assiale t in posizione t' o t'' (come nella sindrome di Turner) nel 21% dei casi. (Rott et al., 1975).

Nella sindrome del "cri du chat", dovuta alla delezione del braccio corto di un o dei cromosomi del 5° paio, e caratteristica per un pianto acuto e flebile simile ad un miagolio presenta alcune anomalie dei dermatoglifi: solco palmare unico e triradio assiale distale, aumento dei disegni ad arco e a vortice nei polpastrelli con diminuzione delle anse ulnari ed aumento dei disegni a vortice interdigitali (Benigno et al. 1985; Fenger e Niebuhr, 1985).

i dermatoglifi

Sindromi cliniche

Nel carcinoma di cervice, secondo cancro più comune fra le donne, e che rappresenta circa l'80% dei casi di cancro, l'analisi statistica dei dati ha mostrato l'aumento significativo della frequenza dei vortici e del TFRC in entrambe le mani ed un incremento nella frequenza di archi nella mano sinistra dove è presente la diminuzione significativa nell'angolo a-t-d l'angolo, conta delle creste t-d e la frequenza di anse ulnari in entrambe le mani rispetto ai controlli. Il risultato di questo studio insieme ad altri ha mostrato l'associazione specifica tra Ca Cx e le creste indicando i geni come responsabili di questa malattia (Vaishali, 2006).