

Dermatoglyphen bei Turner-Syndrom *

R. A. Pfeiffer, W. Kiera

Eine Untersuchung der Papillarleistenmuster beim Turner-Syndrom, das durch Defizienz oder Monosomie des X-Chromosoms verursacht wird, hat mehrere Motive. Es ist anzunehmen, daß zum Bild auch dieser Chromosomenaberration Veränderungen der Epidermiszeichnung gehören. Ist das der Fall, dann muß geprüft werden, ob die Befunde charakteristisch sind und ihnen vielleicht ein diagnostischer Wert zukommt. Es wird dann die Frage aufgeworfen, wie sich bestimmte dermatoglyphische Merkmale bei den verschiedenen Anomalien des X-Chromosoms, bei Defizienz, Trisomie und Polysomie verhalten. Eine vergleichende Untersuchung dieser Art bleibt auf die Geschlechtschromosomen-Anomalien beschränkt. Schließlich kann der phänogenetische Zusammenhang zwischen Muster- und Leistenzahl und der Morphologie der Gliedmaße untersucht werden.

Extremitätenmißbildungen kommen beim Turner-Syndrom wie bei allen anderen X-chromosomalen Aberrationen nicht vor. Eine Brachymetapodie IV/V wird erst mit dem Wachstum evident. Am Beispiel des Turner-Syndroms drängt sich aber die Frage nach der Abhängigkeit der Mustertypen von embryonalen Gestaltungsprinzipien auf. Bezeichnet man die XO-Konstitution in ihrer stärksten phänotypischen Ausprägung als «Status Bonnevie-Ullrich», dann wird damit die Richtung der Untersuchung angezeigt: verbinden sich doch mit diesem Namen sowohl grundlegende Kenntnisse über die Embryogenese der Handleisten als auch die Entdeckung und der Versuch einer pathogenetischen Analyse dieses Komplexes multipler Abar-tungen.

Seit etwa 5 Jahren haben wir Handabdrücke von Patientinnen mit Turner-Syndrom gesammelt. Unsere Befunde ergänzen die bereits vorliegenden Untersuchungen von Uchida u. Soltan (1963, 15 Fälle), Holt u. Lindsten (1964, 49 Fälle) sowie Forbes (1964, 25 Fälle). Einer Notiz von Holt (1964) zufolge, hatte Penrose bereits 1957 bei einigen Patientinnen Polanis charakteristische Veränderungen bemerkt. Die von de Almeida, Pova u. Rodrigues (1962) abgebildete rechte Handfläche zeigt einen konzentrischen Wirbel auf dem Hypothenar, der atd-Winkel beträgt 59°.

* Die cytogenetischen Untersuchungen wurden mit Unterstützung der Deutschen Forschungsgemeinschaft durchgeführt.

Eigene Untersuchungen

Unserer Untersuchung liegen die Handabdrücke von 81 Mädchen und Frauen mit Turner-Syndrom zugrunde. In 18 Fällen ist der Karyotyp nicht bekannt, doch kann nach der klinischen Beschreibung und dem Nachweis eines chromatin-negativen Kerngeschlechts an der Diagnose kein Zweifel bestehen. Die einzelnen cyto-genetischen Typen sind in der Tab. 1 (Anhang) aufgezählt. Zum Vergleich dienen die Befunde von 43 gesunden männlichen Angehörigen (35 Väter und 8 Brüder) sowie von 59 weiblichen Angehörigen (45 Mütter und 14 Schwestern) (Einzelbefunde s. Anhang).

Tab. 1. Anhang

	Karyotyp	Anzahl der Patientinnen
1.	XO	43
2.	XO/XX	10
3.	XO/XX/XXX	1
4.	XO/XXX	1
5.	XO/XX _R	3
6.	XO/XY	2
7.	XX _I	2
8.	XX _D	1
9.	chr. ∅ *	18
		81

* Chromosomen-Analyse fehlt, Zellkerngeschlecht: chromatin-negativ.

1. FINGERBEERENMUSTER

a) *Musterhäufigkeit*: Gegenüber männlichen und weiblichen Angehörigen sind bei Turner-Pat. ulnare Schleifen auf Kosten von Wirbeln und Bögen vermehrt. Radiale Schleifen sind etwa gleich häufig bei den Patientinnen und ihren Angehörigen (Tab. 2, Fig. 1). Auf dem Daumen überwiegen ulnare Schleifen. Unsere Befunde stimmen mit den Ergebnissen von Holt überein. Wir fanden auf 68.2% aller untersuchten Fingerbeeren ulnare Schleifen (Holt: 68.1%) und in 3.5% radiale Schleifen (Holt 4.1%). Wirbel kamen in 23.3% vor (Holt 25.8%). Bögen fanden sich in unserem Material doppelt so häufig wie in dem von Holt (4.9% gegenüber 2.04%). Diese Werte liegen unter denen weiblicher Vergleichspersonen (6.6%; Holt 7.2%).

b) *Gesamtfingerleistenzahl*: Die Mittelwerte der Gesamtfingerleistenzahl von Patientinnen mit verschiedenem Karyotyp liegen mit Ausnahme der XO/XX-Mosaik zwischen 170 und 183 Leisten dicht beieinander (Tab. 3) und sind höher als die Mittelwerte für männliche (158.9) und weibliche Angehörige (134.8). Die mittlere

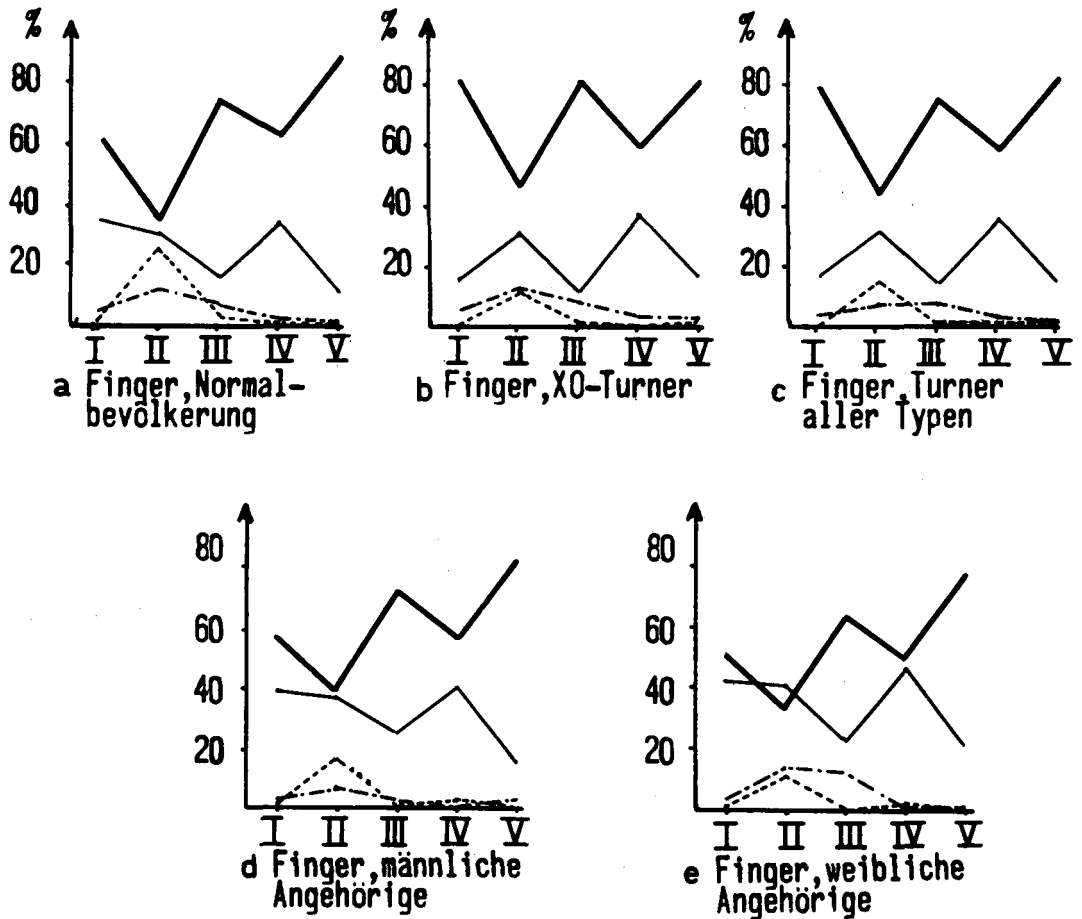


Fig. 1. Verteilung der Muster auf den einzelnen Fingerbeeren (beide Hände zusammen) in einer Normalbevölkerung (Cummins u. Midlo 1961) bei XO-Pat., Turner-Pat. mit verschiedenen Chromosomenaberrationen sowie bei den männlichen und weiblichen Angehörigen aller Patientinnen

Ulnare Schleifen — Radiale Schleifen ····· Bögen - - - - - Wirbel - · - · -

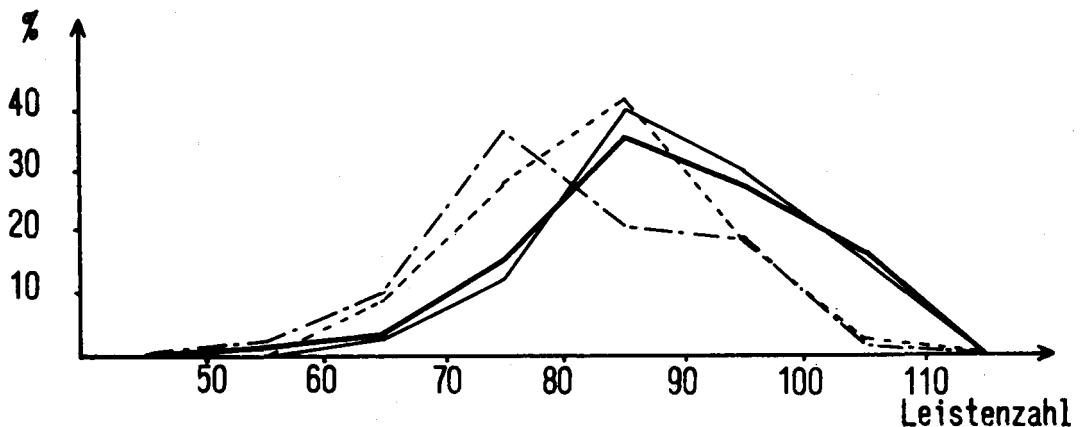


Fig. 2. Prozentuale Verteilung der Gesamt-Fingerleitzahl bei Turner-Pat. mit verschiedenen Chromosomenaberrationen (—), solchen mit XO-Konstitution (---), bei männlichen (·····) und weiblichen Angehörigen (- · - ·)

Tab. 2. Verteilung der Muster auf den Fingerbeeren

Gruppe	M	Rechts					Links					Gesamt	
		I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V	n	%
XO-Patientinnen n = 43	U	35	21	37	28	34	34	19	32	23	35	298	69.3
	R	—	3	—	—	—	—	6	1	—	1	11	2.6
	A	2	4	4	1	1	2	6	3	2	1	26	6.1
	W	6	15	2	14	8	7	12	7	18	6	95	23.2
männliche Angehörige von XO-P. n = 24	U	13	9	17	9	17	16	12	20	17	22	152	63.4
	R	1	2	—	1	—	—	4	—	—	—	8	3.3
	A	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	1	0.4
	W	10	13	7	14	7	8	7	4	7	2	79	33.0
weibliche Angehörige von XO-P. n = 27	U	14	15	19	13	20	13	9	18	13	20	154	57.0
	R	1	2	—	1	—	—	3	—	—	—	7	2.6
	A	—	1	2	1	—	—	3	3	—	1	11	4.1
	W	12	9	6	12	7	14	12	6	14	6	98	36.3
sämtliche Turner- Patientinnen n = 79	U	64	37	66	50	67	61	33	55	43	63	539	68.2
	R	—	8	—	—	—	—	16	1	1	2	28	3.5
	A	3	6	6	2	1	3	6	7	4	1	39	4.9
	W	12	28	7	27	11	15	24	16	31	13	184	23.3
männliche Angehörige aller Turner-Pat. n = 42	U	21	14	29	17	32	26	18	30	29	37	253	60.2
	R	1	6	—	2	—	—	8	1	—	—	18	4.3
	A	1	2	1	—	1	1	4	1	1	1	13	3.1
	W	19	20	12	23	9	15	12	10	12	4	136	32.4
weibliche Angehörige aller Turner-Pat. n = 53	U	26	22	35	26	40	30	14	33	27	43	296	55.8
	R	1	4	—	1	—	—	8	—	1	—	15	2.8
	A	2	7	5	1	—	2	8	9	—	1	35	6.6
	W	24	20	13	25	13	21	23	11	25	9	184	34.7

U = ulnare Schleife, R = radiale Schleife
A = Bogen (arch), W = Wirbel

Leistenzahl von 138.2 ± 40.7 der Patientinnen mit XO/XX Mosaik ist mehr den Werten der Angehörigen angenähert. Holt hatte einen Mittelwert von 166.1 ± 46.6 , Penrose in seiner Zusammenfassung (1967) einen Wert von 178.6 ± 44.0 für XO-Patientinnen berechnet. Holt fand für die Fälle von XO/XX-Mosaik einen Mittelwert von 178.2 ± 31.1 .

Die prozentuale Verteilungskurve der gesamten Fingerleistenzahl aller Turner-Pat. ist der der XO-Pat. ähnlich (Fig. 2), während die Kurven für männliche und weibliche Angehörige zu niedrigen Werten verschoben sind.

Tab. 3. Mittelwerte und Standard-Abweichungen für die Gesamt-Fingerleistenzahl, den Winkel a-t-d und die a-b-Leistenzahl bei Turner-Patientinnen und ihren Angehörigen

Gruppe	Anzahl	Mittelwert	Standard-Abweichung
Gesamt-Fingerleistenzahl			
XO	42	172.83 ± 9.40	60.94
XO/XX	11	138.18 ± 12.34	40.96
chr. ∅	18	181.94 ± 12.54	53.16
Oedeme	13	183.23 ± 12.28	45.97
alle Turner	78	170.53 ± 6.38	56.36
Väter von XO	17	166.18 ± 7.96	32.81
Mütter von XO	24	131.54 ± 10.02	49.11
männl. Angeh.	42	158.86 ± 6.63	42.95
weibl. Angeh.	57	134.78 ± 6.80	51.33
Winkel a-t-d-			
XO	39	90.79 ± 3.81	23.78
XO/XX	12	83.75 ± 3.66	12.65
chr. ∅	17	92.18 ± 3.54	12.60
Oedeme	13	99.00 ± 5.87	21.97
alle Turner	76	89.71 ± 2.22	19.40
Väter von XO	17	79.65 ± 2.74	11.28
Mütter von XO	25	88.12 ± 4.17	20.84
männl. Angeh.	41	81.24 ± 1.69	10.83
weibl. Angeh.	58	84.62 ± 2.20	16.73
a-b-Leistenzahl			
XO	40	89.60 ± 1.46	9.24
XO/XX	12	85.58 ± 5.19	17.96
chr. ∅	18	91.00 ± 2.52	10.70
Oedeme	12	91.17 ± 2.05	7.37
alle Turner	78	89.35 ± 1.19	10.53
Väter von XO	18	82.67 ± 2.07	8.76
Mütter von XO	25	81.88 ± 1.79	8.96
männl. Angeh.	43	83.28 ± 1.45	9.48
weibl. Angeh.	57	81.65 ± 1.31	9.88

chr. ∅ = Geschlechtschromatin-negative Patientinnen.

Oedeme = Patientinnen mit lymphangiektatischen Oedemen bei Geburt.

2. HANDFLÄCHENMUSTER

a) *Hypothenar*: In rund 2/3 der Normalbevölkerung findet sich ein musterfreies Hypothenarfeld (67%, Cummins u. Midlo 1961), bei unseren männlichen und weiblichen Vergleichspersonen in 62 bzw. 57%. Bei Turner-Pat, wurden Bögen nur in 48% angetroffen (Tab. 4). Radiale Bögen sind in der Bevölkerung (0.9% Cummins u. Midlo) wie auch bei unseren Turner-Pat. (3 mal unter 160 Händen) und ihren Angehörigen (5 mal unter 204 Händen) recht selten.

Tab. 4. Häufigkeit von Hypothenar-Mustern bei Patientinnen mit Turner-Syndrom sowie bei männlichen und weiblichen Angehörigen

Gruppe	Anzahl der unters. Palmae	A ^r	L ^r	V, L ^u , L ^e , L ^d	W	Gesamt
XO	86	3	16(18.6%)	17(19.8%)	10(12%)	43(50%)
XO/XX	} 22	—	5	6	—	11
XO/XXX						
XO/XX/XXX						
XX _D	2	—	2	—	—	} 29
XX _I	4	—	1	3	—	
XO/XY	4	—	—	1	1	
XO/XX _R	6	—	1	1	2	
chr. ∅	36	—	10	3	4	
alle Turner-Pat.	160	—	35(21.9%)	31(19.4%)	17(10.6%)	83(51.8%)
männl. Angeh. aller Turner-Pat.	86	2	15(17.4%)	16(18.7%)	2(2.3%)	33(38.4%)
weibl. Angeh. aller Turner-Pat.	118	3	27(22.9%)	14(11.9%)	10(8.5%)	51(43.2%)

L = Schleife V = nicht einzuordnendes Muster
 W = Wirbel Chr. ∅ = Geschlechtschromatin-negative Pat.
 A^r = radialer Bogen

Centrische Muster fanden sich bei 51.8% aller Turner-Pat. und bei 38.4% der männlichen sowie 43.2% der weiblichen Angehörigen. Holt fand Hypothenarmuster häufiger, nämlich bei 63.3% ihrer Turner-Pat. und in 50% ihrer weiblichen und 46.2% der männlichen Vergleichspersonen. Forbes stellte dagegen bei den Patientinnen mit Gonadendysgenese nur in 50.9% und bei ihren gesunden Vergleichspersonen in 32.9% ein Muster fest.

b) Muster auf dem *Thenar* sind selten. Für das Turner-Syndrom liegt die Häufigkeit mit 8.2% unter der weiblicher Vergleichspersonen (14.4%). Mit männlichen Angehörigen verglichen kommen die Muster bei Turner-Pat. aber um 2.3% häufiger vor. Neben Schleifenmustern findet man meist solche, die keiner der drei Grundformen zugeordnet werden können (vestigales). Holt hatte bei 4.1% ihrer Pa-

tientinnen und bei 16% und 17.9% der männlichen bzw. weiblichen Vergleichspersonen Thenarmuster festgestellt. Dieser Befund deckt sich nicht mit der Bemerkung von Penrose (1963), daß Thenarmuster « not uncommon » sind. Forbes sah ebenfalls Thenarmuster nur sehr selten.

c) *Hauptlinien und digitale palmare Triradien*: Der Verlauf der Hauptlinien D und B stimmt bei den Patientinnen und ihren Angehörigen weitgehend überein. Bei Turner-Pat. fällt aber auf, daß der Triradius c etwa dreimal so häufig (13.1%) fehlt wie bei ihren Angehörigen (männlich 5.8%, weiblich 4.3%). Die Endigung der

Tab. 5. Häufigkeit von Thenar-Mustern bei Patientinnen mit Turner-Syndrom sowie bei männlichen und weiblichen Angehörigen

Gruppe	Anzahl der unters. Palmae	L ⁿ	V, Lr, Lc, L ^d	W	Gesamt
XO	86	—	5(5.9%)	1 (1.2%)	6(7.1%)
XO/XX					
XO/XXX					
XO/XX/XXX					
XX _D	22	—	2	—	2
XX _I					
XO/XY					
XO/XX _R					
chr. ∅					
alle Turner-Pat.	160	—	12(7.5%)	1 (0.6%)	13(8.2%)
männl. Angeh. aller Turner-Pat.	86	—	5(5.9%)	—	5(5.9%)
weibl. Angeh. aller Turner-Pat.	118	2(1.7%)	13(11%)	2 (1.7%)	17(14.4%)

L = Schleife V = nicht einzuordnendes Muster
 W = Wirbel chr. ∅. = Geschlechtschromatin negative Pat.

Linie C in den Feldern 4-5'', die bei Turner-Pat. zu 26%, bei männlichen und weiblichen Angehörigen nur etwa in 10% vorkommt, läßt erkennen, daß der Papillarleistenstrom der Palma häufig axial ausgerichtet ist. Die Hauptlinie A zieht in 29.6% zur Handwurzel, bei männlichen und weiblichen Vergleichspersonen nur in 10 bzw. 6%. Holt wies an einem Beispiel der Formel 1.1.1.1. eindrucklich auf den longitudinalen Hauptlinien-Verlauf hin, sie beobachtete ebenfalls, daß der Triradius c häufig fehlte.

d) *Winkel atd*: Die Mittelwerte beider Winkel atd liegen für Turner-Pat. mit 89.7 höher als für männliche (81.2) und weibliche Angehörige (84.6). Nur in der Klasse der XO/XX-Mosaik fand sich ein niedriger Wert (83.7) (Tab. 3).

Die Fig. 3 gibt die prozentuale Verteilung des Winkels atd für Turner-Pat. und ihre Angehörigen wieder. Große Winkelwerte sind bei Turner-Pat. häufiger als bei ihren Angehörigen, kleine Winkel sind seltener. Auch in den anderen Untersuchungen wird auf die distale Verlagerung des axialen Triradius hingewiesen (t'). Holt

findet bei ihren Patientinnen größere atd-Winkel (106.6) als wir. Aber auch in ihrem Material liegen die Mittelwerte für männliche und weibliche Vergleichspersonen höher (88.5 bzw. 90.2). Außerdem findet sie für Patientinnen mit XO/XX-Mosaik Werte, die den Werten der übrigen Turner-Pat. näherliegen, als es bei unseren Patientinnen der Fall ist (102.8).

Penrose (1963) und Forbes beobachteten ebenfalls größere atd-Winkel. Ihre Mittelwerte lagen bei 66 bzw. 59°.

e) *Die a-b Leistenzahl:* Die prozentuale Verteilung der a-b Leistenzahl läßt erkennen, daß bei Turner-Pat. höhere Leistenzahlen häufiger vorkommen als bei

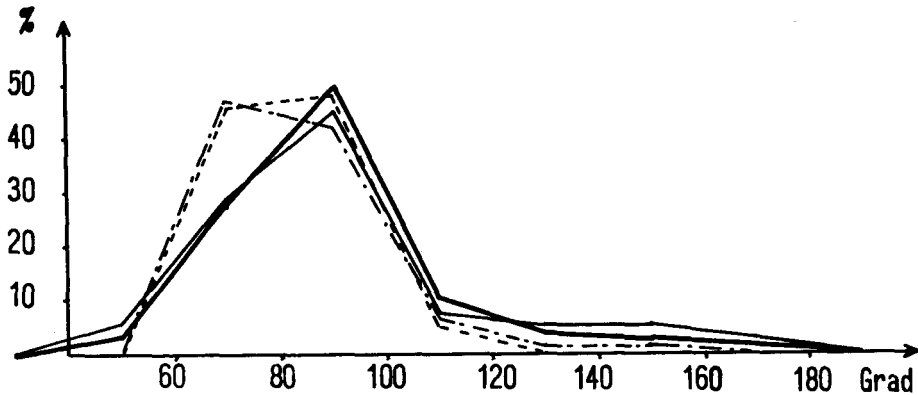


Fig. 3. Prozentuale Verteilung des Winkels atd bei Turner-Pat. mit verschiedenen Chromosomenaberrationen (—), bei solchen mit XO-Konstitution (---), bei männlichen (· · · · ·) und weiblichen (- · - · -) Angehörigen

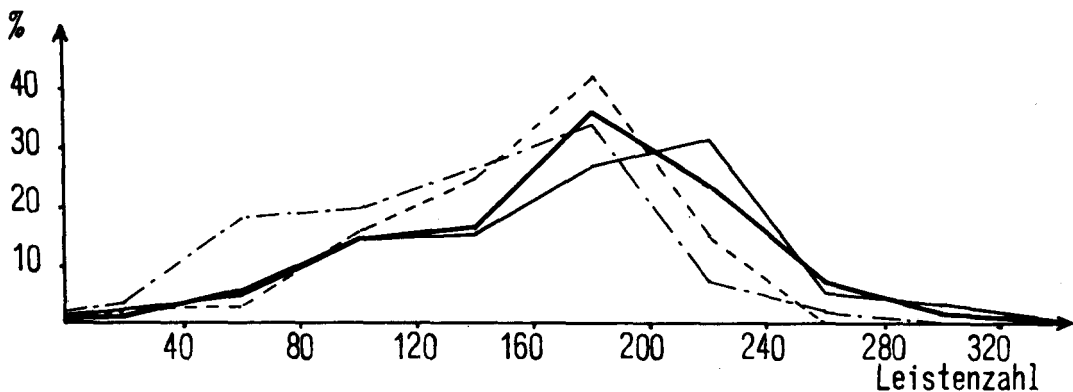


Fig. 4. Prozentuale Verteilung der a-b Leistenzahl bei Turner-Pat. mit verschiedenen Chromosomenaberrationen (dicke Linie: —), bei solchen mit XO-Konstitution (---), bei männlichen (· · · · ·) und weiblichen (- · - · -) Angehörigen

Tab. 6. Häufigkeit transversaler Beugefurchen (Vierfingerfurchen) bei Turner-Patientinnen und ihren Angehörigen (in %)

Typ*	Alle Turner-patientinnen	Männliche Angehörige	Weibliche Angehörige
1) I auf einer Hand	3.6	—	5.3
2) I auf bd. Händen	8.4	—	1.8
3) II auf einer Hand	14.5	5.7	19.3
4) II auf bd. Händen	2.4	2.3	1.8
5) auf einer Hand I, auf der anderen II	4.8	—	3.5
	33.7	8.0	31.7

* nach Weninger und Navratil (1957):

Vierfingerfurchen I (klassische Vierfingerfurchen, Drei- und Fünffingerfurchen fehlen)

Vierfingerfurchen II (zwischen der Dreifingerfurchen und der Fünffingerfurchen ist eine Brücke ausgebildet, die Furchen selbst sind reduziert)

Angehörigen. Niedrige Leistenzahlen sind eher selten (Fig. 4). Es ergeben sich deshalb höhere Mittelwerte für die Turner-Pat. (89.3) (Tab. 3) im Vergleich zu ihren männlichen (83.3) und weiblichen Angehörigen (81.6). Holt gibt für ihre Turner-Pat. eine mittlere Leistenzahl a-b von 96.1 an. Dieser Wert liegt wie auch die Mittelwerte für ihre männlichen (87.9) und weiblichen Vergleichspersonen (83.7) über den entsprechenden Werten unseres Kollektivs. Der Mittelwert der XO/XX-Klasse war in ihrem Material dem Mittelwert für XO-Patientinnen stärker angenähert als bei uns.

3. VIERFINGERFURCHEN

Bemerkenswert ist die Häufigkeit einer Vierfingerfurchen (Tab. 6). Die transversale Beugefurchen der Gruppe I (Klassifikation nach Weninger u. Navratil 1957) ist auf beiden Händen in 8.4% aller Turner-Pat. nachzuweisen, bei weiblichen Angehörigen dagegen nur in 1.8%. Bei männlichen Angehörigen wurde sie niemals beobachtet. Einseitig kam sie in 8.4% aller Turner-Pat. vor, verglichen mit 8.8 bei weiblichen Angehörigen. Ein deutlicher Unterschied ist auch für die Übergangsform II ausgeprägt, die sich in 21.7% der Turner-Pat. und nur 8% der männlichen und 24.6% der weiblichen Angehörigen fand.

Eine Vierfingerfurchen wurde von Forbes bei 5 von 29 Patientinnen beschrieben. Unter den 15 Patientinnen von Uchida u. Soltan haben nur 2 eine durchgehende, 3 eine partielle Vierfingerfurchen. Smith u. Lemli (zit. n. Uchida u. Soltan) fanden nur bei einer ihrer 25 Patientinnen eine typische und bei 5 eine partielle Vierfingerfurchen jeweils auf einer Hand. Holt stellte eine Vierfingerfurchen nur bei einer Patientin fest.

Tab. 7. Gesamt-Fingerleistenzahl, Winkel a-t-d und a-b-Leistenzahl bei 43 Turner-Patientinnen mit XO

Pat.-Nr.	Name	Gonosomen	Gesamt-Fingerleistenzahl	Winkel a-t-d (in °) **	a-b-Leistenzahl**
A 1	Pö	XO	123	90	100
2	Os	XO	182	75	78
3	Ja	XO	86	167	94
4	St	XO	116	85	99
5	Sp	XO	184	88	94
6	Sn	XO	287	88	101
7	×Bu	XO	197	134	94
8	Bö	XO	192	94	90
9	Be	XO	212	84	84
10	Be+1	XO	191	—	—
11	Ka	XO	102	141	105
12	Ka	XO	133	93	97
13	Ki	XO	96	76	86
14	Sch	XO	220	82	88
15	×Sch	XO	210	77	90
16	Lu	XO	77	101	104
17	×Sch+2	XO	235	106	—
18	Si	XO	202	74	80
19	Kr	XO	230	80	88
20	×Ra	XO	127	71	83
21	Oe	XO	128	80	92
22	×Me	XO	184	102	106
23	×Ve	XO	189	94	101
24	De	XO	217	130	101
25	Cö+3	XO	217	—	73
26	Ga	XO	15	83	82
27	Cz	XO	215	83	83
28	Dz	XO	104	45	87
29	We	XO	203	85	93
30	Jo	XO	236	86	94
31	×Kr	XO	189	98	84
32	Sch	XO	198	84	83
33	Ki	XO	172	56	69
34	×Ko	XO	222	144	100
35	Ba	XO	301	71	75
36	×He	XO	242	76	83
37	La	XO	155	88	92
38	Ra	XO	210	82	74
39	Wi	XO	74	76	95
40	×Be	XO	126	95	90
41	×La	XO	89	77	84
42	Re+4	XO	168	—	88
43	×Sa	XO	194	129	84

+1 Keine Handabdrücke vorhanden

+3 Triradius t fehlt beiderseits

** Summe beider Hände

+2 Triradius a fehlt

+4 Triradius t fehlt rechts

× Lymphangiektatische Ödeme bekam

Tab. 8. Gesamt-Fingerleistenzahl, Winkel a-t-d und a-b-Leistenzahl bei 38 Turner-Patientinnen mit verschiedener Chromosomenaberration

Pat.-Nr.	Name	Gonosomen	Gesamt-Fingerleistenzahl	Winkel a-t-d (in °)**	a-b-Leistenzahl**	
B	1	Lü	XO/XX	134	99	94
	2	Sch	XO/XX	197	91	102
	3	Ni	XO/XX	145	73	93
	4	As	XO/XX	142	72	73
	5	Pa	XO/XX/XXX	164	100	108
	6	Gr	XO/XX	106	83	78
	7	Ro	XO/XX	78	87	100
	8	Ko	XO/XX	204	57	60
	9	Za	XO/XX	88	84	88
	10	Sch*	XO/XX	—	95	87
	11	Sch	XO/XXX	109	75	74
	12	Fi	XO/XX	153	89	70
C	1	Gn	XX _D	141	78	91
	2	×Kn	XX _t	178	84	95
	3	Sch*	XX _t	—	92	92
	4	Ha	XO/XY	176	86	90
	5	Wi	XO/XY	212	127	83
	6	Ho	XO/XX _R	243	75	84
	7	Kö	XO/XX _R	105	87	109
	8	La	XO/XX _R	192	76	76
D	1	Gr	chr. ∅	187	79	84
	2	Ga	chr. ∅	43	94	96
	3	Tr	chr. ∅	213	76	92
	4	Ba	chr. ∅	165	95	97
	5	Ki	chr. ∅	196	106	102
	6	Sch	chr. ∅	146	103	98
	7	Ma	chr. ∅	220	113	101
	8	Sch	chr. ∅	249	88	90
	9	Bu	chr. ∅	238	87	87
	10	Cl	chr. ∅	118	85	89
	11	Ba	chr. ∅	186	86	85
	12	Ho	chr. ∅	265	80	71
	13	Wi	chr. ∅	226	72	69
	14	Ku*	chr. ∅	170	—	80
	15	Le	chr. ∅	123	101	95
	16	Sch	chr. ∅	188	100	108
	17	Kl	chr. ∅	176	91	105
	18	Re	chr. ∅	166	113	89

B* Keine Fingerabdrücke vorhanden D* Triradius t fehlt links

C* Keine Fingerabdrücke vorhanden ** Summe beider Hände

×Lymphangiektatische Ödeme bekam

Tab. 9. Signifikanz-Tests für die Mittelwerte der Gesamt-Fingerleistenzahl, des Winkels a-t-d und der a-b-Leistenzahl bei Patientinnen mit Turner-Syndrom und ihren Angehörigen

	Gesamt-Finger- leistenzahl	Winkel a-t-d beide Hände	a-b-Leistenzahl beide Hände
d für Turner- Pat. und männl. Ang.	11.67	8.47	6.07
t	1.1704	2.9984	3.1413
F. G.	118	115	119
	nicht signifikant	hoch signifikant	hoch signifikant
d für Turner- Pat. und weibl. Ang.	35.75	5.09	7.70
t	3.2761	1.5952	4.3055
F. G.	133	132	133
	hoch signifikant	nicht signifikant	hoch signifikant

d = Differenz der Mittelwerte

F. G. = Freiheitsgrade

Befunde bei Patientinnen mit lymphangiektatischen Ödemen

Trennt man die Befunde der Patientinnen mit kongenitalen lymphangiektatischen Ödemen von den übrigen ab, dann stellt man eine Erhöhung der 3 quantitativen Musterwerte fest. Die Gesamtfingerleistenzahl betrug im Mittel 183 und lag demnach deutlich höher als die aller XO-Pat. (Tab. 3). Der Winkel atd hatte einen Mittelwert von 99. Auch die mittlere a-b Leistenzahl lag mit 91 über der für alle Turner-Pat.

Diskussion

Auf den Handflächen und Fingerbeeren von Frauen mit X-Monosomie oder-Defizienz ließen sich weder neuartige noch solche Mustertypen feststellen, die in der Normalbevölkerung vermißt werden, so daß sie im Einzelfall als pathognomonisch gelten könnten. Man beobachtet aber Verschiebungen der Musterhäufigkeit, die insgesamt ein charakteristisches Bild ergeben, umso mehr, wenn die Erscheinungen vielleicht auf eine gemeinsame Ursache zurückgeführt werden können.

Durch den Vergleich mit Befunden der Normalbevölkerung (Holt), besonders aber mit Angehörigen beiderlei Geschlechts werden diese Besonderheiten herausgestellt (s. Signifikanz-Tests, Tab. 9). Die bisher vorliegenden Untersuchungen stimmen mit den unsrigen darin überein, daß

— die Verteilung der Muster auf den einzelnen Fingerbeeren zugunsten der ulnaren Schleifen und auf Kosten der Wirbel verschoben ist,

- die Bemusterung des Hypothenars lebhafter, die des Thenars geringer ist,
 - der längsgerichtete, axiale Verlauf der Hauptlinien verstärkt ist.
- Von besonderer Bedeutung sind jedoch die *quantitativen Merkmale*, nämlich eine
- Erhöhung des quantitativen Leistenwertes der Finger, die höchste, die überhaupt beobachtet wird,
 - der vergrößerte a-b Abstand,
 - eine Erhöhung des Winkels atd.

Für ein cyto genetisch einheitliches XO-Kollektiv ergeben sich jetzt folgende Werte (Holt u. Lindsten + eigene Untersuchungsbefunde):

Gesamtfingerleistenzahl	(n = 71)	170.04 ± 6.39	SA 53.85
Winkel atd	(n = 69)	98.18 ± 3.02	SA 24.93
a-b Leistenzahl	(n = 68)	93.10 ± 1.44	SA 11.94

Ein weiteres Argument für die Annahme der Merkmalspezifität der Muster bei XO könnten eineiige Zwillinge mit diskordantem Karyotyp liefern, doch sind erst wenige Beispiele bekannt.

Turpin u. Mitarb. stellten fest, daß die Zwillinge in der Mehrzahl der Fingerbeerenmuster auf beiden Händen übereinstimmen, ebenso in der Lage des karpalen axialen Triradius (t), dem Verlauf der Hauptlinie A und B und in der Bemusterung des Thenars, endlich auch den Beugefurchen. Sie unterschieden sich aber in der Bemusterung des Daumens (XY mit Doppelschleife, XO mit U) der interdigitalen Felder 7 und 9 und besonders eindrucksvoll im quantitativen Leistenwert, der für XY 20-21, für XO aber 25-26 betrug.

Die von Edwards u. Mitarb. untersuchten Zwillinge unterschieden sich nur durch die Bemusterung des linken Zeigefingers, bei XO : U, bei XO/XY : R. Die große Ähnlichkeit der quantitativen Merkmale könnte dadurch erklärt werden, daß bei beiden Zwillingen eine XO-Zelllinie vorhanden ist. Es ist aber bemerkenswert, daß sowohl der quantitative Fingerleistenwert als auch der atd-Winkel und der a-b Abstand des XO-Zwillings erhöht sind.

Im Fall von Mikkelsen u. Mitarb. (XO/XX) fehlen Angaben über Finger- und Handleisten.

Der Vergleich der dermatoglyphischen Befunde bei den verschiedenen Aberrationen der X-Chromosomen zeigt vor allem Unterschiede des quantitativen Fingerleistenwertes. Alter (1965) hatte erstmalig darauf aufmerksam gemacht, daß die Mittelwerte der Fingerleistenzahl abnehmen, je mehr X-Chromosomen vorhanden sind. Trotz der geringen Fallzahl einzelner cyto genetischer Typen kann diese Abhängigkeit nicht zufällig sein (Penrose, 1967). Die Korrelation gilt für X-Polysomien ebenso wie für XY-Polysomien. Die Differenz der Mittelwerte beider Reihen wird von Penrose auf den stärkren Einfluß des X-Chromosoms zurückgeführt. Der größte Unterschied zwischen Leistenmittelwerten beträgt 33 und besteht zwischen XO und XY. Innerhalb der einzelnen Klassen ist die Standardabweichung etwa gleich groß. Wenn, wie wir vermuten möchten, die Phänogenese der Muster in den verschie-

denen Arealen gleichartig ist, dann dürfte man erwarten, daß mit der Zahl der X-Chromosomen die Zahl der Triradien allgemein abnimmt. Ein Hinweis wird durch die Häufigkeit des Musters A^r bei $XXYY$ (Uchida, Miller u. Soltan, 1964) gegeben, das vielleicht auch bei XXX -Frauen häufiger auftritt. In der XO -Gruppe ist dieses Muster eher seltener als in der Vergleichsbevölkerung.

Der quantitative Leistenwert der Fingerbeeren ist nach den Untersuchungen von Holt (1955/56, 1961) polyfaktoriell bedingt und verteilt sich in der männlichen und weiblichen Bevölkerung nicht ganz gleichmäßig um einen Mittelwert. Die Differenz der Mittelwerte beider Geschlechter beträgt etwa 17. Da sich die Korrelationskoeffizienten zwischen verschiedenen Familienmitgliedern 0.5 nähern (Holt, 1952/53, 1961) konnte eine Wirkung geschlechtsgebundener Gene ausgeschlossen werden. Wenn der natürliche autosomale Polymorphismus in den Klassen mit verschiedenem Mittelwert gleich groß ist (Penrose, 1967), dann ist auch weniger ein Dosismechanismus als eine Wirkung der ganzen Geschlechtschromosomen auf die Fingerleistenzahl zu erwägen.

Es liegt deshalb nahe, die Differenzen der Mittelwerte auf die Vermehrung der X-Chromosomen zurückzuführen und ein gemeinsames phänogenetisches Prinzip anzunehmen, das der additiven Wirkung der geschlechtschromosomalen Faktoren entspricht. Penrose (1967) vermutet, daß die Menge an Nukleoprotein infolge Vermehrung von Geschlechtschromosomen eine Verschiebung der intra- und extrazellulären Flüssigkeitsmenge nach sich zieht. Beim Turner-Syndrom ist die Ödemneigung ganz besonders ausgeprägt, wie durch die Beobachtungen von Barthe sowie Singh u. Carr jetzt auch erwiesen ist. Barthe, der auf die Ätiologie der kongenitalen Nackenblasen nicht eingeht, beschreibt « deutliche ödematöse Schwellungen » an allen 4 Extremitäten. Bei jüngeren Turner-Pat. ließen sich in rund einem Drittel der Fälle kongenitale lymphangiektatische Ödeme an Händen, Füßen und Unterschenkeln ermitteln (Bishop u. Mitarb., 1960). Aber auch ohne diese sichtbaren Ödeme wird man durch die Beschaffenheit der Handinnenfläche und die an « Katzenpfötchen » erinnernde Weichheit der Fingerbeeren wie auch die Form (Koilonychie) und die häufige Dystrophie der Nägel davon erinnert.

Eine kausale pathogenetische Erklärung wie die von Penrose ist heute noch spekulativ. Man kann deshalb mit gleicher Berechtigung an die Untersuchungen von Bonnevie erinnern, die sich bekanntlich nicht mit abnormen Foeten beschäftigt hat und keine Nackenblase beobachtet hat, außer der allgemeinen abnormen Flüssigkeitsvermehrung bei Blasenmäusen. Die Nackenblasen sind aber nach den Befunden von Singh u. Carr ein häufiges Kennzeichen der XO -Foeten. Nach den Untersuchungen von Bonnevie und Abel sind die Wölbungen der Epidermis infolge des durch das Ödem erzeugten Druckes die Ursache für stärkere Faltungen und damit für eine höhere Leistenzahl wie auch für die Ausbildung centrischer Muster. Eine flache Fingerbeere hat dagegen eine dicke Epidermis und entwickelt später nur Bögen.

Gleich welcher Art und Herkunft die starke Flüssigkeitsansammlung ist, vermag sie doch gut die Befunde beim Turner-Syndrom zu erklären. Wir können zeigen,

daß bei lymphangiektatischen Ödemen die Leistenwerte am höchsten sind. Eine normale phänogenetische Tendenz ist hier pathologisch gesteigert. Ob die Deutung der Beziehungen zwischen Leistenzahl und Geschlecht in der von Penrose formulierten Art zutrifft, wird histologischen Untersuchungen an Foeten vorbehalten bleiben, doch könnte der Unterschied zu gering sein, um festgestellt zu werden. Schließlich böte sich als ein Extrem die Trisomie 18 an, ebenfalls in Spontanaborten häufig gefunden, bei der ganz überwiegend Bogenmuster auf den Fingerbeeren vorhanden sind.

Es liegt nahe, das gleiche Prinzip auch auf andere Abschnitte der Palma zu übertragen. Auch die vermehrte a-b Distanz, die Erhöhung des atd-Winkels und die Ausbildung centrischer Muster zugleich mit Reduktion der Thenarbemusterung könnte durch stärkere Wölbungen infolge des Ödems ausgelöst sein. Da aber keine auffälligen Unterschiede der Mittelwerte des atd-Winkels und der a-b Leistenzahl bei normalen Männern und Frauen gefunden wurden, muß man folgende Möglichkeiten erwägen:

- 1) Die Beeinflussung der Leistenzahl durch die Zahl der Geschlechtschromosomen ist auf die Fingerbeeren beschränkt;
- 2) Die anatomischen Verhältnisse der Palma lassen derart große Unterschiede wie auf den Fingerbeeren nicht zu;
- 3) Beim Turner-Syndrom ist ein normales phänogenetisches Prinzip pathologisch gesteigert.

Zusammenfassung

Analyse der Finger- und Handleistenmuster von 81 Mädchen und Frauen mit Turner-Syndrom (X-Defizienz) unter Berücksichtigung der cytogenetischen Befunde und im Vergleich mit männlichen und weiblichen Angehörigen. Die quantitativen Merkmale (Gesamtfingerleistenzahl, a-b-Leistenzahl, atd-Winkel) sind i.S. einer Erhöhung der Mittelwerte charakteristisch verändert. Auf dem Hypothenar erscheinen häufiger centrische Muster. Die Hauptlinien sind gelegentlich longitudinal ausgerichtet; Vierfingerfurchen kommen häufig vor. Die Resultate frühere Untersuchungen werden damit bestätigt.

Literatur

- ABEL W. (1937). Über Störungen der Papillarmuster. I. Gestörte Papillarmuster in Verbindung mit einigen körperlichen und geistigen Anomalien. *Z. Morph. Anthropol.*, **36**: 1.
- ALMEIDA J. C. C. DE *et al.* (1962). Síndrome de Turner: apresentação de um caso com estudo dos cromosomas e das impressões palmares. *Arq. Brasil Endocr.*, **11**: 23.
- ALTER M. (1965). Is hyperploidy of sex chromosomes associated with reduced total finger ridge count? *Amer. J. Hum. Genet.*, **17**: 473.
- BARTHE P. (1963). Kongenitale Nackenblasen, ein besonderes Krankheitsbild. *Ann. Paediat.* (Basel), **201**: 125.
- BISHOP P. M. F. *et al.* (1960). Turner's syndrome and allied conditions. *Mem Soc. Endocr.*, **7**: 162.
- BONNEVIE K. (1932). Zur Mechanik der Papillar-Musterbildung. II. Anomalien der menschlichen Finger- und Zehenbeeren, uebst Diskussion über die Natur der hier wirksamen Epidermis-polster. *Roux' Arch. Eutn. Mech.*, **126**: 378.
- CUMMINS H., CH. MIDLO (1961). *Finger Prints, Palms and Soles.* Dover Publ. Inc., New York.
-

- EDWARDS J. H. *et al.* (1866). Monozygotic twins of different sex. *J. Med. Genet.*, **3**: 117.
- FORBES A. P. (1964). Fingerprints and palm prints (dermatoglyphics) and palmar-flexion creases in gonadal dysgenesis, pseudohypoparathyroidism and Klinefelter's syndrome. *New Engl. J. Med.*, **270**: 1268.
- HOLT S. B. (1952/53). Genetics of dermal ridges; inheritance of total ridge count. *Ann. Eugen.*, **17**: 140.
- (1955/56). Genetics of dermal ridges: frequency distributions of total finger ridge-count. *Ann. Hum. Genet.* (London), **20**: 159.
- (1961). Quantitative genetics of finger-print patterns. *Brit. Med. Bull.*, **17**: 247.
- (1963). Current advances in our knowledge of the inheritance of variations in finger-prints. *Proc. Sec. Internat. Congr. Hum. Genet.*, Rome 1961.
- J. LINDSTEN (1964). Dermatoglyphic anomalies in Turner's syndrome. *Ann. Hum. Genet.* (London), **28**: 87.
- KIERA W. (1967). Hand- und Fingerleistenmuster beim Turner-Syndrom. *Inaug. Diss.*, Münster.
- MIKKELSEN M. *et al.* (1963). XO-XX mosaicism in a pair of presumable monozygotic twins with different phenotypes. *Cytogenetics*, **2**: 86.
- PENROSE L. S. (1967). Finger-print pattern and the sex chromosomes. *Lancet*, **1**: 298.
- (1963). Finger-prints, palms and chromosomes. *Nature* (London), **197**: 933.
- SINGH R. P., D. H. CARR (1966). The anatomy and histology of XO human embryos and fetuses. *Anat. Rec.*, **155**: 369.
- TURPIN R., LEJEUNE J. (1965). Les Chromosomes Humains. *Gauthier-Villars*, Paris.
- UCHIDA I. A. *et al.* (1964). Dermatoglyphics associated with the XXYY chromosome complement. *Amer. J. Hum. Genet.*, **16**: 284.
- SOLTAN H. C. (1963). Evaluation of dermatoglyphics in medical genetics. *Pediat. Clin. N. Amer.*, **10**: 409.
- WENINGER M., L. NAVRATIL (1957). Die Vierfingerfurche in ätiologischer Betrachtung. *Mitt. Anthropol. Ges. Wien*, **87**: 1.

SUMMARY

Dermatoglyphics of 81 females with Turner's syndrome are analysed with regard to the cytogenetic findings and they are compared with the data from normal relatives of both sex. The quantitative traits (total ridge count, a-b ridge count, atd angle) are shifted to an elevation of the means. Centric patterns on the hypothenar area as well as a longitudinal alignment of the main lines and transverse creases are found rather frequently. Previous studies are confirmed.

RIASSUNTO

Sono stati analizzati i dermatoglifi di 81 ragazze affette da Sindrome di Turner, tenendo conto delle varietà citogenetiche, ed è stato effettuato il confronto con i dati riguardanti i loro parenti normali di ambedue i sessi. I caratteri quantitativi (numero totale delle creste digitali, numero delle creste ab, angolo atd) sono modificati nel senso di una elevazione delle medie. Vengono riscontrate con una certa frequenza figure centriche nell'area ipotenare, orientamento longitudinale delle linee principali e creste trasverse. I risultati di studi precedenti vengono ad essere confermati.

RÉSUMÉ

Les dermatoglyphes de 81 jeunes filles et femmes avec le syndrome de Turner (déficience d'un chromosome X) sont analysés, en tenant compte des variétés cytogénétiques. Ils sont comparés aux dermatoglyphes des proches parents des deux sexes. Les traits quantitatifs (compte total des crêtes digitales, compte des crêtes a-b, angle atd) sont modifiés de façon caractéristique par une élévation des moyennes. Les lignes principales sont orientées longitudinalement. Un pli de flexion transversal se trouve assez fréquemment. Les résultats d'autres auteurs sont confirmés.