

HAUTLEISTENBEFUNDE BEIM NOONAN-SYNDROM *

H.-D. ROTT, G. SCHWANITZ, M. REITHER

Institut für Humangenetik und Anthropologie und Kardiologische Abteilung der Kinderklinik,
Universität Erlangen-Nürnberg

Dermatoglyphics in Noonan's Syndrome

A dermatoglyphic analysis has been carried out in 7 boys and 5 girls affected by Noonan's syndrome. No deviation from the general population values was found with respect to individual quantitative value, A line termination, absence of C line, a-b ridge count, hypothenar patterns, and presence of p proximal triradius on soles.

Whorls were however increased on fingertips and the axial triradius t, as in Turner's syndrome, was in 21% of the cases in position t' or t".

EINLEITUNG

Beim Turner-Syndrom mit der Chromosomenkonstitution 45, XO findet man im Bereich des Papillarleistensystems die folgenden in ihrer Gesamtheit für das Krankheitsbild charakteristischen Veränderungen: (1) eine verminderte Häufigkeit von Bogenmustern auf den Fingerbeeren zugunsten hochwertiger ulnarer Schleifen; (2) einen im Durchschnitt über den Normalwert für Männer erhöhten individuellen, quantitativen Wert; (3) häufiger einen Steilsturz der A-Linie mit Endigung im Bereiche des Daumenballens; (4) vermehrtes Fehlen des digitalen Triradius c; (5) einen im Durchschnitt erhöhten a-b ridge count; (6) häufiger einen nach distal verlagerten axialen Triradius in position t' mit einhergehender Vergrößerung des atd-Winkels; (7) vermehrt Hypothenarmuster und (8) ein Fehlen des proximalen Triradius p der Fußsohle (Holt u. Lindsten 1964, Forbes 1964, Penrose 1967, Bergan 1968, Pfeiffer u. Kiera 1968).

Ob diese Veränderungen auch beim Noonan-Syndrom auftreten, das klinisch weitgehend dem Turner-Syndrom entspricht, aber einen normal männlichen oder weiblichen Chromosomenbefund aufweist, ist nicht sicher geklärt. Bisherige Literaturbefunde liegen nur vereinzelt und im Rahmen einzelkasuistischer Mitteilungen oder aber in kleineren Serien mit verwandten Probanden vor und erbrachten teilweise sich widersprechende Befunde (Holt u. Lindsten 1964, Ferrier u. Ferrier 1967, Dupuis et al. 1968, Kaplan et al. 1968, Nora u. Sinha 1968, Summit 1969, Levy et al. 1970, Collins u. Turner 1973).

Es erscheint daher berechtigt, über die Hautleistenbefunde bei 12 nicht verwandten Patienten mit Noonan-Syndrom ausführlich zu berichten.

* Herrn Professor Dr. A. Windorfer zum 65. Geburtsdag gewidmet.

EIGENE UNTERSUCHUNGEN

Das untersuchte Kollektiv umfaßte 7 Knaben und 5 Mädchen im Alter zwischen 7 und 13 Jahren mit dem typischen Turnerphänotyp, aber normal männlichem oder weiblichen Chromosomensatz. Ueber die klinischen und cytogetischen Befunde bei diesen Patienten wurde bereits berichtet (Reither et al. 1974).

Ein Vergleich der Hautleistenbefunde mit denjenigen bei Turner-Patienten und bei der Durchschnittsbevölkerung ergibt folgendes (vgl. Tabelle):

1. Wirbel- und Bogenmuster traten beim eigenen Krankengut gegenüber den beiden anderen Vergleichsgruppen vermehrt auf. Dabei war die hohe Bogenfrequenz ausschließlich durch den Probanden Nr. 3 bedingt, der außer einem Wirbel lediglich Bogenmuster aufwies. Eine Tendenz zu hochwertigen, ulnaren Schleifen, wie sie typischerweise beim Turner-Syndrom gefunden werden, war dagegen nicht vorhanden.

2. Der individuelle, quantitative Wert (IQW) lag beim eigenen Krankengut für die Probandinnen mit $\bar{x} = 13,6$ etwas über dem weiblichen Bereich (um 12,5), während er bei den männlichen Probanden mit $\bar{x} = 10,2$ (normal um 14) erniedrigt war. Dieser niedrige Wert war auch hier allein durch den Patienten Nr. 3 bedingt, der mit einem IQW von 2 extrem niedrig lag. Die Probanden folgten somit hier eher der Durchschnittsbevölkerung als dem Turner-Syndrom, bei dem der Mittelwert mit $\bar{x} = 16,9$ deutlich erhöht ist.

3. Ein Steilsturz der A-Linie mit Endigung auf dem Daumenballen wurde bei 2 Patienten jeweils rechts beobachtet (17%). Das eigene Krankengut entsprach damit auch hier eher den Werten der Durchschnittsbevölkerung (13%), während beim Turner-Syndrom ein Steilsturz bei 61% aller Fälle vorlag.

4. Die C-Linie fehlte im eigenen Krankengut bei einem Patienten links und bei einem weiteren beidseitig (17%). Prager (1970) beobachtete dieses Merkmal in 14% bei 200 Fränkinnen, während Bergan (1968) es bei 4 von 12 Turner-Fällen fand (33%). Es darf auch hier trotz der kleinen Kollektive angenommen werden, daß die eigenen Probanden eher der Merkmalsverteilung der Durchschnittsbevölkerung folgten.

5. Die Werte für den a-b ridge count (Anzahl der Leisten zwischen den digitalen Triradien a und b) lag bei den Noonan-Patienten (89,9 bzw. 80,0) leicht oberhalb der männlichen und leicht unterhalb der weiblichen Kontrollwerte (86,7 bzw. 83,3). Der Mittelwert für das Turner-Syndrom (95,7) ist gegenüber diesen Werten deutlich erhöht.

6. Dagegen entsprach die Lokalisation des axialen Triradius beim untersuchten Kollektiv eher der Lage beim Turner-Syndrom: es wurden Triradien in der Position t in 58%, in Position t' und t'' in jeweils 21% gefunden. Demzufolge lag der Mittelwert für den atd — Winkel mit 102° dicht bei dem Wert für das Turner-Syndrom (105° ; Durchschnittsbevölkerung 86°).

7. Hypothenarmuster waren bei 3 Probanden jeweils einseitig und bei 2 weiteren Probanden beidseitig vorhanden (42%). Dieser Wert liegt etwas unter demjenigen der Durchschnittsbevölkerung (48%), während er beim Turner-Syndrom (72,4%) erhöht ist.

8. Die Häufigkeit eines proximalen Triradius p auf der Fußsohle ist beim Turner-Syndrom stark reduziert und liegt bei 6%, bei der Durchschnittsbevölkerung dagegen bei 39%. Das eigene Krankengut folgte mit einer Häufigkeit von 46% auch hier der gesunden Vergleichsgruppe.

TABELLE

HAUTLEISTENMERKMALE BEIM NOONAN-SYNDROM, TURNER-SYNDROM UND BEI DER DURCHSCHNITTSBEVÖLKERUNG
(Die Prozentangaben bei den Merkmalen 3, 4, 7 und 8 beziehen sich auf die Anzahl der Patienten, bei denen
das Merkmal ein- oder beidseitig beobachtet wurde)

Merkmal	Turner-Syndrom ^a	Noonan-Syndrom		Kontrolle ^b	
		M	F	M	F
1. Fingerbeerenmuster (%):					
B	2		13		5
R	4		5		4
U	68		40		61
W	26		42		30
2. Individueller quantitativer Wert (IQW)	16,9	10,2	13,6	14,7	12,7
3. Steilsturz der A-Linie (%)	61		15		13
4. Fehlen der C-Linie (%)	20 — 30		15		14
5. a-b ridge count	95,7	89,9	80,0	86,7	83,8
6. atd-Winkel (rechts + links)	105,2°	101,7°	102,2°	86,5°	85,7°
7. Hypothenarmuster (%)	72,4		42		48
8. Prox. Triradius p auf der Fußsohle (%)	6		42		39

^a Werte von Holt u. Lindsten (1964) und Holt (1968).

^b Werte von Holt (1968) und Prager (1970).

DISKUSSION

In der vorliegenden Untersuchung wurde das Hautleistensystem bei 12 Patienten mit Noonan-Syndrom auf diejenigen Merkmale untersucht, die beim Turner-Syndrom in typischer Weise verändert sind. Bei 6 der 8 Merkmale entsprachen die erhobenen Befunde in etwa denjenigen gesunder Kontrollen. Abweichungen ergaben sich gegenüber beiden Vergleichsgruppen bezüglich des Wirbelreichtums auf den Fingerbeeren (Merkmal 1). Da auch andere Autoren (Ferrier u. Ferrier 1967, Levy et al. 1970) beim Noonan-Syndrom vermehrt Wirbelmuster beobachteten, besteht der Verdacht, daß es sich hier möglicherweise um eine eigene, für dieses Krankheitsbild typische Papillarleistenveränderung handelt, wie sie beim Turner-Syndrom nicht beobachtet wird.

Ähnlichkeiten mit dem Turner-Syndrom waren lediglich in der Lage des axialen Triradius *t* gegeben. Dieser Triradius lag beim eigenen Kollektiv ebenso wie beim Turner-Syndrom in der Mehrzahl der Fälle nach distal verlagert in Position *t'* oder *t''*. Dadurch bedingt ergab sich ein erhöhter Mittelwert für den atd-Winkel (Merkmal 6).

Aufgrund dieser Befunde scheinen ein größerer Wirbelreichtum auf den Fingerbeeren und ein hochgestellter axialer Triradius die typischen Befunde beim Noonan-Syndrom zu sein. Damit unterscheidet sich dieses Krankheitsbild im Papillarleistensystem vom Turner-Syndrom, bei dem eine Reihe weiterer Hautleistenveränderungen gefunden werden. Falls diese Befunde durch weitere Untersuchungen, möglichst an grösseren Kollektiven, bestätigt werden, so steht hier ein weiteres Merkmalssystem für die klinische Differentialdiagnostik beider Syndrome zur Verfügung.

LITERATUR

- Bergan G. 1968. Chromosomenbefunde und Papillarmuster bei Ullrich-Turner-Syndrom. Diss. Erlangen.
- Collins E., Turner G. 1973. The Noonan-Syndrome. A review of the clinical and genetic features of 27 cases. *J. Pediatr.*, 83: 941-950.
- Dupuis C., Nuyts J.P., Maillard E., Bouvier C., Lefebvre P., Fontaine G., Gaudier B. 1968. Le syndrome dit le Turner male. *Arch. Fr. Pediatr.*, 25: 511-530.
- Ferrier P.E., Ferrier S.A. 1967. Turner's phenotype in the male. *Pediatrics*, 40: 575-585.
- Forbes A.P. 1964. Fingerprints and palm prints (dermatoglyphics) and palmar-flexion creases in gonadal dysgenesis, pseudohypoparathyroidism and Klinefelter's syndrome. *N. Engl. J. Med.*, 270: 1268-1277.
- Holt S., Lindsten J. 1964. Dermatoglyphic anomalies in Turner's syndrome. *Ann. Hum. Genet.*, 28: 87.
- Holt S. 1968. *The Genetics of Dermal Ridges*. Springfield: Charles C. Thomas.
- Kaplan M.S., Opitz J.M., Gosset F.R. 1968. Noonan's syndrome: a case with elevated serum alkanin phosphatase levels and malignant schwannoma of the left forearm. *Am. J. Dis. Child.*, 116: 359-366.
- Levy E.P., Pashayan H., Fraser F.C., Pinsky L. 1970. XX and XY Turner phenotypes in a family. *Am. J. Dis. Child.*, 120: 37-43.
- Nora J.J., Sinha A.K. 1968. Direct familial transmission of the Turner phenotype. *Am. J. Dis. Child.*, 116: 343-350.
- Reither M., Schwanitz G., Eschenbacher H.-L. 1974. Das Noonan-Syndrom. Klinische und zytogenetische Untersuchungen unter besonderer Berücksichtigung kardiologischer Befunde. *Klin. Paediatr.*, 186: 325-335.
- Penrose L.S. 1967. Finger-print pattern and the sex chromosomes. *Lancet*, 2: 298-300.
- Pfeiffer R.A., Kiera W. 1968. Dermatoglyphen bei Turner-Syndrom. *Acta Genet. Med. Gemellol. (Roma)*, 17: 507-522.
- Prager H. 1970. Das Hautleistensystem bei 200 Fränkinnen. Diss., Erlangen.
- Summit R.L. 1969. Turner's syndrome and Noonan's syndrome. *J. Pediatr.*, 74: 155-156.

ZUSAMMENFASSUNG

Die Untersuchung des Hautleistensystems bei 7 Knaben und 5 Mädchen mit Noonan-Syndrom ergab für die Merkmale individueller quantitativer Wert, Verlauf der A-Linie, Fehlen der C-Linie, a-b ridge count, Hypothenarbemusterung und Vorhandensein des proximalen Triradius p auf den Fußsohlen weitgehende Übereinstimmung mit der Durchschnittsbevölkerung. Abweichend von beiden Vergleichsgruppen waren Wirbelmuster auf den Fingerbeeren vermehrt vorhanden. Weiterhin war der axiale Triradius t der Handflächen ebenso wie beim Turner-Syndrom vermehrt nach distal verlagert und lag in jeweils 21% in Position t' oder t".

RIASSUNTO

I Dermatoglifi nella Sindrome di Noonan

È stata effettuata un'analisi dei dermatoglifi su 7 bambini e 5 bambine con sindrome di Noonan. Non sono state riscontrate deviazioni dalla popolazione generale rispetto al valore quantitativo individuale, la terminazione della linea A, l'assenza della linea C, il conteggio a-b, le figure dell'area ipotenare e la presenza del triradio prossimale p sulle piante. Si è invece trovato un aumento della frequenza di vortici sui polpastrelli ed un triradio assiale che, analogamente a quanto avviene nella sindrome di Turner, nel 21% dei casi si trova in posizione t' o t".

RÉSUMÉ

Les Dermatoglyphes dans le Syndrome de Noonan

Une analyse des dermatoglyphes a été effectuée chez 7 garçons et 5 filles atteints de syndrome de Noonan. Aucune déviation de la population générale n'a été trouvée en ce qui concerne la valeur quantitative individuelle, la terminaison de la ligne A, l'absence de la ligne C, le nombre de crêtes a-b, les figures de l'hypothénar et la présence du triradius proximal p sur les plantes. Une augmentation a été par contre trouvée dans la fréquence de tourbillons sur les doigts, ainsi qu'un triradius axiel qui, comme dans le syndrome de Turner, se trouve en position t' ou t'' dans le 21 % des cas.

Dr. H.-D. Rott, Institut für Humangenetik und Anthropologie der Universität Erlangen-Nürnberg, Bismarckstrasse 10, 8520 Erlangen, German Federal Republic.