

# Les Dermatoglyphes des Malades Porteurs d'une Cardiopathie Congénitale

I. Emerit,\* P. Vernant, P. Corone

L'intérêt des empreintes digitales et palmaires en anthropologie est connue depuis longtemps, mais ce n'est que récemment que l'étude des dermatoglyphes a trouvé son application en médecine (François *et al.*, 1966; Miller et Giroux, 1966; Penrose, 1963; Pons, 1961; Uchida et Soltan, 1963). Les dermatoglyphes caractéristiques de la trisomie 21 (Holt, 1964; Lejeune, 1955; Turpin et Lejeune, 1953; Walker, 1957) constituaient un moyen de diagnostic très utilisé avant la découverte de l'anomalie chromosomique responsable. Entretemps, on s'est aperçu que d'autres anomalies chromosomiques en dehors de la trisomie 21, par exemple les trisomies 13 et 18 (Uchida *et al.*, 1961), le syndrome de Turner XO (Holt et Lindsten, 1964), s'accompagnent de configurations dermatoglyphiques qui leur sont particulières. Il serait faux de parler de dermatoglyphes pathologiques, car une même disposition des crêtes peut se voir également chez certains sujets normaux. Seule la fréquence avec laquelle les différentes configurations se rencontrent chez ces malades est différente de celle observée dans la population générale.

Les premières crêtes sont visibles dès le premier mois et leur différenciation se continue jusqu'à la fin du 4<sup>ème</sup> mois de la vie intra-utérine. N'importe quel trouble au cours du développement foetal, pourvu qu'il agisse assez précocement, peut produire une distorsion des dermatoglyphes. On peut donc prévoir des différences dermatoglyphiques entre les sujets porteurs de malformations congénitales et la population générale. Ces faits ont été signalés pour les cardiopathies congénitales par différents auteurs (Hale, 1961; Sanchez Cascos, 1964 et 1965; Weninger *et al.*, 1966). Le présent travail a pour but de vérifier ces données chez nos malades.

## Matériel et méthode

Les empreintes des mains ont été étudiées chez 330 malades, hospitalisés à la Clinique de Cardiologie (Prof. P. Soulié, Hôpital Broussais) pour exploration de leur cardiopathie congénitale. Le diagnostic de la malformation a été établi par l'examen

\* Attachée de recherches au Centre National de la Recherche Scientifique

clinique et le cathétérisme cardiaque, étayé le plus souvent par l'angiocardigraphie. Il a été confirmé dans de nombreux cas sur la table d'opération. A partir de diagnostics établis avec précision, nous avons pu pratiquer l'étude des dermatoglyphes pour chaque type de cardiopathie donnée. Les malades associant deux ou parfois trois ou quatre malformations différentes du coeur ont été isolés dans un groupe à part afin de garantir l'homogénéité des sous-populations étudiées.

L'existence de malformations extracardiaques a été recherchée chez les 330 malades. Une autre anomalie congénitale a été notée chez 156, dont 144 ont fait l'objet d'un examen chromosomique. La fréquence des malformations associées paraît élevée dans cette population, mais elle s'explique par le fait qu'une partie des empreintes provient de malades, sélectionnés pour une étude chromosomique en raison d'un état polymalformatif. Seulement deux tiers des empreintes ont été prises de façon systématique chez tous les malades hospitalisés.

Une cardiopathie congénitale isolée existe chez 174 des 330 malades. Les deux groupes, celui des cardiopathies isolées et celui des cardiopathies faisant partie d'un ensemble polymalformatif ont été étudiés séparément. Des malades porteurs d'un syndrome dysmorphique individualisé n'ont pas été compris dans cette étude à l'exception de deux syndromes intéressant particulièrement le cardiologue: le syndrome de Holt-Oram et le syndrome associant un faciès d'hypercalcémie à des anomalies cardiovasculaires. Ces 24 malades ne figurent pas dans le total des 330 sujets de cette étude et sont traités à part. Parallèlement, 200 témoins ont été choisis parmi les malades atteints de cardiopathies acquises.

Nous avons comparé pour le groupe des malades et le groupe témoin:

- a) la fréquence d'un pli palmaire transverse unique,
- b) la position du triradius axial,
- c) les configurations dans la région de l'hypothénar,
- d) la distribution des figures sur les pulpes digitales.

La répartition des deux sexes étant identique dans le groupe des malades et le groupe des témoins, nous n'avons pas tenu compte de différences sexuelles dans l'interprétation des résultats.

## Résultats

### a) *Fréquence d'un pli palmaire transverse typique ou atypique*

Les deux plis de flexion horizontaux, le distal et le proximal, peuvent être réunis dans un seul pli traversant toute la paume, appelé pli palmaire transverse.

Si les deux plis horizontaux, le proximal et le distal sont réunis par un 3ème pli accessoire, on parle d'un équivalent de pli palmaire transverse.

Le Tab. 1 donne la fréquence d'un pli palmaire transverse pour chacune des deux mains, ainsi que le nombre de sujets ayant cette anomalie sur les deux mains à la fois.

**Tab. 1. Fréquence d'un pli palmaire transverse unique sur la main droite (D), la main gauche (G) et les deux mains à la fois (D+G) chez les malades et les témoins**

Main	Cardiopathies isolées	Malades polymalformés	Total des malades	Témoins
D	4.6%	10.9%	7.6%	4.0%
G	4.6%	8.9%	6.7%	3.0%
D + G	2.9%	5.1%	3.9%	0.5%

Un pli palmaire transverse a été trouvé plus souvent dans le groupe des malades que dans le groupe des témoins, mais la différence est seulement significative pour les malades ayant d'autres anomalies associées et non pour les porteurs d'une cardiopathie isolée. Ce fait est également retrouvé lorsqu'on compare seulement les sujets ayant un pli palmaire transverse unique bilatéral.

Un équivalent de pli palmaire est même plus fréquent chez les témoins que chez les malades. Il a été noté chez 14.6% des malades seulement, contre 23.3% des témoins, avec une fréquence égale de 7.1% et 7.5% respectivement sur les deux mains à la fois.

#### b) *Position du triradius axial*

Le triradius axial, constitué par la convergence de trois faisceaux de crêtes, est situé normalement près du pli de flexion du carpe dans le creux entre l'éminence thénar et l'éminence hypothénar. Cette position est appelée t.

Le triradius axial peut avoir une position plus distale sur la paume. Nous avons pris une ligne horizontale traversant la base du pouce comme limite entre la position t et la position t'. Tout triradius localisé entre cette ligne et le milieu de la paume a été classé dans le groupe des positions t'. Un triradius au milieu de la paume ou plus distal a été défini comme étant en position t''.

Le Tab. 2 montre qu'il y a des différences pour la position du triradius axial entre le groupe des malades et le groupe des témoins. La position t' est rencontrée avec une fréquence supérieure à celle des témoins, différence significative au delà de 1‰, aussi bien pour les malades polymalformés que pour les cardiopathies isolées. La position t'' est identique dans le groupe des cardiopathies isolées et les témoins. Cependant elle est plus fréquente chez les malades polymalformés, avec une différence significative au delà de 1‰.

La présence d'un double triradius est plus fréquente chez les malades que chez les témoins (8.6% contre 6.3%), mais la différence est significative uniquement pour le groupe des malades polymalformés (10.6%) et cela, en raison de la fréquence élevée de sujets ayant le deuxième triradius en position t''. Ces derniers malades pourraient d'ailleurs faire partie du groupe ayant un triradius en position t'', si on adopte la classification de Cummins et Midlo (1961), qui, en cas de deux triradius, ne tiennent compte que du plus distal.

Tab. 2. Comparaison des différentes positions du triradius axial entre le groupe des malades et le groupe témoin

Position du triradius axial	Malades polymalformés (156)	Cardiopathies isolées (174)	Témoins (200)
t	D	61.5	78.5
	G	64.7	84.5
t'	D	17.9	11.5
	G	19.9	8.0
t''	D	8.9	3.0
	G	5.8	2.0
tt'	D	5.8	4.0
	G	5.1	4.5
tt''	D	5.8	3.0
	G	4.5	1.0
o	D	0.0	0.0
	G	0.0	0.0

En regroupant tous les cas avec un déplacement distal du triradius axial (t', t'', tt', tt''), on obtient le chiffre de 32.6% pour les malades et de 18.5% pour les témoins. Cette différence est très significative au delà de 1<sup>0</sup>/<sub>00</sub>, aussi bien pour les malades polymalformés (36.5%) que pour les cardiopathies isolées (29.0%).

Le Tab. 3 résume pour chaque type de malformation cardiaque les fréquences des différentes positions du triradius axial.

Pour des raisons de simplicité, nous avons indiqué seulement la moyenne des chiffres obtenus pour les deux mains, car les pourcentages sont presque identiques des deux côtés. Le nombre restreint de cas dans les sous-groupes en dehors des trois cardiopathies les plus fréquentes (CIA, CIV et tétrades) ne permet pas d'étude valable. La comparaison des chiffres retrouvés pour ces trois types de malformation cardiaque montre une différence pour la position t'' du triradius entre d'une part le sous-groupe des CIA et d'autre part les sous-groupes des CIV et tétrades, tandis que la différence n'est pas significative pour la position t'. Dans un travail antérieur portant sur 1000 cas et étudiant la fréquence des malformations extracardiaques associées aux cardiopathies congénitales, nous avons pu démontrer que les CIV et tétrades sont plus souvent accompagnées d'autres malformations que les CIA. Comme la position t'' du triradius axial est plus fréquente dans le groupe des malades polymalformés ces deux constatations se recoupent.

Tab. 3. Fréquence des différentes positions du triradius axial pour chaque type de malformation cardiaque

Diagnostic (N. de cas)	CIA (76)	CIV (53)	Tétrade (40)	PCA (25)	CO (16)	RP + Triade (16)	RA (15)	CIAV (11)	Cardio- myopathie (15)	Malf. compl. du cœur (33)	Divers (30)	Total (330)	Témoins (200)
t'	13.8	18.9	18.8	24.0	25.0	12.5	16.7	4.5	26.7	19.7	30.0	18.9	9.3
t''	2.6	7.5	7.5	4.0	3.1	6.2	0.0	22.7	6.7	4.5	0.0	4.9	2.5
t', t'' tt', tt''	25.0	31.0	33.8	40.0	43.7	34.3	16.7	27.3	50.0	42.4	41.7	29.0	18.5

Tab. 4. Existence d'une configuration dermatoglyphique sur l'éminence hypothénar

Main	Malades polymalformés (156)		Cardiopathies isolées (174)		Témoins (200)	
	D	G	D	G	D	G
	44.5%	32.1%	42.5%	36.2%	28.5%	23.5%

Tab. 5. Distribution des crêtes sur les pulpes des doigts 1 à 5. I: malades polymalformés; II: cardiopathies isolées; T: témoins

I	Tourbillons									Boucles cubitales						Boucles radiales						Arches																
	I			II			T			I			II			T			I			II			T													
	I	II	T	I	II	T	I	II	T	I	II	T	I	II	T	I	II	T	I	II	T	I	II	T														
1	D	25.7	33.9	32.5	67.9	64.4	62.5	0.6	0.6	0.5	5.8	1.1	7.5	G	24.4	21.0	65.4	70.5	0.6	0.6	0.0	8.5	5.2	8.5	D + G	25.0	30.2	26.8	66.7	66.1	66.5	0.6	0.6	0.2	7.7	3.2	6.5	
	D	32.7	35.6	29.0	35.9	28.7	39.0	20.5	25.9	17.0	10.9	9.8	15.0	G	31.4	37.4	40.4	36.0	14.1	17.2	23.0	14.5	10.3	14.5	D + G	32.0	36.5	27.7	38.2	31.9	37.5	17.3	21.5	20.0	12.5	10.1	14.8	
	D	13.5	13.2	16.5	81.5	79.3	73.5	0.0	1.1	0.0	5.0	6.4	10.0	G	13.5	18.4	16.0	75.0	73.5	1.3	1.1	1.0	9.5	5.8	9.5	D + G	13.5	15.8	16.2	78.2	77.0	73.5	0.7	1.1	0.5	7.6	6.1	9.8
4	D	37.8	43.1	43.5	55.1	54.6	52.0	2.6	1.1	0.5	4.5	1.2	4.0	G	25.0	35.6	66.6	66.5	1.3	0.0	0.0	5.0	1.2	5.0	D + G	31.4	39.3	36.0	60.8	58.9	59.2	2.0	0.6	0.3	5.8	1.2	4.5	
	D	12.8	13.8	15.5	84.0	84.5	82.5	0.6	0.6	0.5	2.6	1.1	1.5	G	10.9	8.6	16.5	80.0	80.5	0.0	0.0	0.0	3.5	1.1	3.5	D + G	11.8	11.2	16.0	85.3	87.4	81.2	0.3	0.3	0.3	2.6	1.1	2.5
	D	24.5	27.9	27.4	64.9	62.3	61.9	4.8	5.9	3.7	5.8	3.9	7.0	G	21.0	25.3	21.7	66.8	65.3	3.5	3.8	4.8	8.2	4.7	8.2	D + G	22.8	26.6	24.5	65.8	64.3	63.6	4.2	4.8	4.3	7.2	4.3	7.6

Bien que les sous-groupes soient petits et ne permettent pas d'étude statistique, il faut noter la fréquence très basse de  $t''$  dans les cardiopathies RA, Co et PCA qui, comme les CIA, ne s'accompagnent pas fréquemment d'autres malformations.

c) *L'existence d'une configuration sur l'éminence hypothénar*

L'existence d'une configuration dermatoglyphique sur l'éminence hypothénar est notée chez 38.9% des malades pour 36% des témoins. Cette différence est très significative au delà de 1‰. Les malades polymalformés et les porteurs d'une cardiopathie isolée sont identiques sur ce point (Tab. 4). Les configurations sont plus fréquentes sur la main droite que sur la main gauche pour les malades aussi bien que pour les témoins.

d) *Figures digitales*

Les résultats concernant la distribution des crêtes sur les pulpes digitales sont exposés dans le Tab. 5. Les fréquences totales des tourbillons, boucles cubitales et radiales ne sont pas significativement différentes entre malades et témoins. Inversement, la diminution des arches dans le groupe des cardiopathies isolées par rapport aux témoins et aux malades polymalformés est très significative, au delà de 1‰.

Si l'on prend en considération chaque doigt séparément, on observe certaines variations, dont quelques unes sont significatives.

Dans le groupe des cardiopathies isolées:

- augmentation des tourbillons sur l'index gauche,
- diminution des boucles cubitales sur l'index droit,
- augmentation des boucles cubitales sur le 5<sup>o</sup> doigt gauche,
- diminution des tourbillons sur le 5<sup>o</sup> doigt gauche.

Dans le groupe des malades polymalformés:

- diminution des boucles radiales sur l'index gauche.

Ces résultats n'ont cependant qu'une valeur limitée, le test  $\chi^2$  ne vérifiant pas, dans ces cas, des hypothèses formulées à priori.

Les sujets ayant seulement des tourbillons ont une fréquence de 0.9% chez les malades et de 1% chez les témoins. Aucune différence n'a été trouvée, non plus, pour la fréquence des sujets ayant seulement des arches (0.6% chez les malades, 0.5% chez les témoins) et celle de sujets n'ayant que des boucles (15.6% chez les malades, 14.0% chez les témoins).

Les effectifs faibles des sous-groupes demandent une certaine réserve dans l'interprétation des résultats concernant les fréquences des configurations dermatoglyphiques pour les différents types de cardiopathies congénitales (Tab. 6). Les tourbillons sont associés avec une fréquence élevée, à un canal artériel ou une coarctation, ils sont, au contraire, peu fréquents chez les malades ayant une maladie du myocarde. Les boucles cubitales et les arches représentent le chiffre le plus élevé dans le sous-

Tab. 6. Fréquence des configurations dermatoglyphiques pour les différents types de cardiopathie congénitale

N. de cas Diagnostic		76 CIA	53 CIV	40 Tétrade	25 PCA	16 CO	16 RP + Triade	15 RA	11 CIAV	15 Maladies du myocarde	33 Malfor- mations complexes	30 Divers	330 Total	300 Témoins
Tourbillons	D	23.2	23.7	33.0	40.0	31.2	22.5	28.0	21.8	21.3	26.7	17.3	26.3	27.4
	G	21.8	23.8	24.5	42.4	30.0	20.0	21.3	20.0	9.3	10.2	21.3	23.2	21.7
	D + G	22.5	24.8	28.7	41.2	30.6	21.3	24.7	20.9	15.3	22.5	19.3	24.8	24.5
Boucles cubitales	D	62.9	62.6	58.0	56.0	58.8	68.8	66.7	71.0	69.3	64.8	71.4	63.5	61.9
	G	64.5	64.9	66.0	52.0	66.2	70.0	70.7	69.0	76.0	74.6	68.7	66.4	65.3
	D + G	63.7	63.7	62.0	54.0	62.5	69.4	68.7	70.0	72.7	69.7	70.1	65.0	63.6
Boucles radiales	D	7.1	5.7	2.5	3.2	10.0	3.7	4.0	3.6	2.7	7.3	5.3	5.4	3.7
	G	5.8	4.3	2.5	3.2	2.5	2.5	2.7	1.8	2.7	3.6	1.3	3.6	4.8
	D + G	6.5	5.1	2.5	3.2	6.3	3.1	3.3	2.7	2.7	5.4	3.3	4.5	4.3
Arches	D	6.8	6.0	6.5	0.8	0.0	5.0	1.3	3.6	6.7	1.2	6.0	4.8	7.0
	G	7.9	6.8	7.0	2.4	1.3	7.5	5.3	9.2	12.0	3.6	8.7	6.6	8.2
	D + G	7.3	6.4	6.8	1.6	0.6	6.2	3.3	6.4	9.3	2.4	7.3	5.7	7.6

groupe des maladies du myocarde, le chiffre le plus bas chez les malades avec canal artériel.

Les boucles radiales ont leur plus grande fréquence chez les malades porteurs d'une communication interauriculaire.

Les variations entre les différents types de cardiopathies sont en général peu importantes, elles sont le moins prononcées dans les trois sous-groupes contenant le plus grand nombre de cas (CIA, CIV et tétrades). Il est donc possible que les différences observées pour les autres anomalies cardiaques soient seulement fonction des effectifs faibles de ces sous-groupes. Le test du  $\chi^2$  n'a pas été fait étant donné sa valeur réduite sans hypothèse de travail formulée à priori. Les résultats pourraient servir ultérieurement comme hypothèse de travail dans d'autres séries de malades.

e) *Les dermatoglyphes dans le syndrome de Holt-Oram et dans le syndrome associant un facies d'hypercalcémie à des anomalies cardiovasculaires*

1) En 1960, Holt et Oram décrivent un syndrome associant une communication interauriculaire, des troubles du rythme et des anomalies du membre supérieur notamment du pouce. Depuis des cas semblables ont été publiés par plusieurs auteurs (Gall *et al.*, 1966; Holmes, 1965; Lewis, 1964; McKusick, 1961; Pruzanski, 1964; Zetterqvist, 1963) et par nous-mêmes (Emerit *et al.*, 1965). Les limites du syndrome ont été élargies dans ces publications qui comportent des cas associant d'autres cardiopathies à une anomalie du membre supérieur. Ce point de vue nous paraît valable, car nous avons nous-mêmes observé deux cas, le père et le fils, porteurs de malformations squelettiques semblables associées à une cardiopathie différente.

Le Tab. 7 montre les dermatoglyphes de 15 malades avec malformations du membre supérieur, dont 7 cas de triphalangisme, 3 cas d'hypoplasie et 2 cas de bifidité du pouce, ainsi que 2 cas de péromélie unilatérale et 1 cas de phocomélie bilatérale. Ces malformations squelettiques sont associées 7 fois à une communication interauriculaire, 9 fois à une autre cardiopathie.

La disposition des crêtes digitales ne montre pas de concordance d'un malade à un autre. Une particularité doit être soulignée, c'est l'existence d'une boucle radiale sur le premier doigt triphalangique de trois malades. Ceci est tout à fait exceptionnel (0.3% des sujets normaux) et le doigt portant le plus souvent une boucle radiale est l'index. Ce fait pourrait plaider en faveur de l'hypothèse de Ferber (1961) et de Hopf (1959) selon laquelle ce premier doigt triphalangique serait un index dédoublé pour compenser une aplasie du pouce. Un triradius à la base de ce « pouce » comme il existe dans l'observation 2 (Fig. 1) est tout à fait inhabituel pour un premier doigt et renforce cette hypothèse.

Le triradius axial est fréquemment déplacé en position  $t'$  ou  $t''$ . On pourrait penser que ce déplacement est en relation avec l'insertion distale du pouce, mais il se trouve également dans les observations de formes frustes de triphalangisme et dans les cas d'hypoplasie et de bifidité avec opposition normale du pouce.



Tab. 7. Dermatoglyphes de 15 malades porteurs de cardiopathie congénitale et d'anomalies du membre supérieur

Obs.	Malf. card.	Malf. membre sup.	Figures digitales					Triradius axial	Plis de flexion
			1	2	3	4	5		
1	CIA	Triphalangisme du pouce bilatéral	MD Bc A Bc T Bc					t'' o	Obliquité inhabituelle des plis de flexion transverses proximal et distal. Pli d'opposition du pouce rudimentaire à droite, absent à gauche
2	CIA	Triphalangisme du pouce bilatéral	MD T T Bc T Bc					t'' t''	Obliquité inhabituelle des plis de flexion transverses avec pontage à droite. Absence du pli d'opposition
3	CIA	Triphalangisme du pouce bilatéral	MD Bc Br T T Bc					t'' o	Deux plis de flexions transverses rudimentaires. Absence de pli d'opposition
4	CIA	Triphalangisme du pouce bilatéral	MD Br A T Bc Bc					t'' t	Pli palmaire transverse atypique bilatéral. Pli d'opposition normal à gauche, rudimentaire à droite
5	Transposition corrigée	Triphalangisme du pouce à droite hypoplasie du pouce à gauche	MD T Bc T T T					o t	A droite équivalent de pli palmaire transverse unique. Pli d'opposition rudimentaire. A gauche plis de flexions normaux
6	RA	Triphalangisme du pouce bilatéral	MD Br T Bc T Bc					t'' t''	Pli palmaire transverse unique bilatéral, absence de pli d'opposition
7	RP + PCA	Forme frustrée de triphalangisme avec insertion normale du pouce	MD T T T T Bc					t'' t''	Équivalent de pli palmaire transverse bilatéral, pli d'opposition normal à gauche, absent à droite
8	Tétrade	Hypoplasie du pouce bilatérale	MD T Bc Bc Bc Bc					t t	Pli palmaire transverse typique à gauche, équivalent à droite, plis d'oppositions du pouce normaux
9	Tétrade	Hypoplasie du pouce droit	MD Bc T T T T					t	Équivalent de pli palmaire transverse bilatéral, pli d'opposition rudimentaire droite
10	RP	Hypoplasie du pouce droit	MD T Br Bc T Bc					t (t') t	Équivalent de pli palmaire transverse à droite, pli d'opposition rudimentaire à droite, plis de flexions normaux à gauche
11	CIA	Bifidité du pouce droit	MD T Bc Bc Bc Bc					t t	Plis de flexions normaux
12	CIV	Bifidité du pouce droit	MD A Bc Bc Bc Bc					t'' t''	Plis de flexions normaux
13	CIA	Phocomélie bilatérale avec aplasie du 1 <sup>er</sup> rayon	MD Bc T Bc Bc					o o	Pli palmaire transverse unique bilatéral pas de pli d'opposition
14	CIV	Péromélie droite	MD					t t'	Plis de flexions normaux à gauche
15	CIA	Péromélie gauche	MD T T Bc Bc Bc					t	Pli palmaire transverse unique à droite

\* Triradius digital à la base du « pouce »

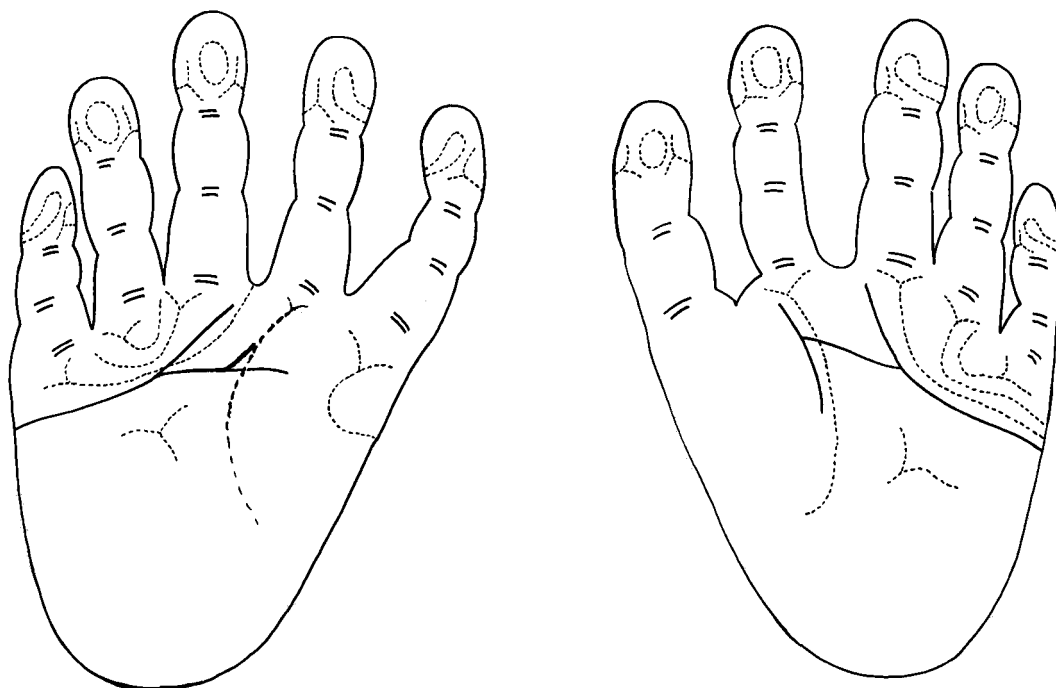


Fig. 1

L'absence de triradius axial comme dans les observations 1, 3 et 5 est très rare dans la population générale.

Un pli palmaire transverse unique ou son équivalent se trouve dans 10 des 15 observations. Les plis de flexion horizontaux montrent souvent une obliquité inhabituelle surtout dans les cas de triphalangisme. Le pli d'opposition du pouce est plus ou moins rudimentaire selon le degré d'hypoplasie de l'éminence thénar.

2) Williams *et al.* (1961) et Beuren *et al.* (1962) ont attiré l'attention sur l'existence d'un faciès particulier et d'un retard mental chez certains malades porteurs d'une sténose aortique susvalvulaire.

9 cas de ce syndrome ont été réunis dans le Tab. 8. Les figures digitales de ces 9 malades ne montrent pas de particularités. Un déplacement distal du triradius axial se trouve seulement dans 2 cas. Un pli palmaire transverse unique existe seulement chez un d'eux. Sous réserve du nombre limité de cas, ce syndrome ne semble pas être accompagné de configurations dermatoglyphiques particulières.

Tab. 8. Dermatoglyphes de neuf malades porteurs d'un syndrome « facies d'hypercalcémie-anomalies cardio-vasculaires »

Obs.	Figures digitales	Triradius axial	Hypothenar	Plis de flexions
1	MD T T T T T MG T T T T T	t t	o o	Normaux
2	MD T T T Bc Bc MG T T T Bc Bc	t t	o o	Normaux
3	MD Bc Br Bc Bc Bc MG T Bc Bc Bc Bc	t' t'	o o	Equivalent d'un pli palmaire transv. uniq.
4	MD Bc Bc Bc Bc Bc MG Bc Bc Bc T Bc	tt'' tt''	Bc Bc	Normaux
5	MD T T Bc T Bc MG T T Bc Bc T	t t	o o	Pli palmaire transv. unique a droite
6	MD T T T Bc Bc MG Bc T Bc Bc Bc	t t	o o	Normaux
7	MD Bc A Bc Bc Bc MG Bc A Bc Bc Bc	t t	o o	Normaux
8	MD T T T T Bc MG T T Bc T T	t t	o o	Equivalent de pli palmaire transv. unique à gauche
9	MD Bc Bc Bc Bc Bc MG Bc T Bc Bc Bc	t t	o Br	Normaux

### Discussion

#### 1) Comparaison de nos résultats avec ceux de la littérature

La fréquence élevée de triradius en position  $t'$  et  $t''$  et de configurations dermatoglyphiques sur l'éminence hypothénar chez les malades porteurs d'une cardiopathie congénitale a été déjà signalée par d'autres auteurs (Hale *et al.* 1961; Christensen et Nelson, 1963; Cascos, 1965). Nous avons pu montrer que pour la position  $t''$ , ceci n'était vrai que pour les malades polymalformés. Contrairement aux observations de Hale *et al.* (1961), nous n'avons pas trouvé une inversion des fréquences habituelles de configurations sur l'éminence hypothénar pour les mains droite et gauche. Cascos (1965) a signalé qu'un déplacement distal du triradius axial s'observe le plus souvent en association à une tétralogie de Fallot et le moins souvent en cas de canal artériel, de coarctation ou de rétrécissement aortique. Ces faits sont confirmés par notre étude, où la différence est significative au seuil de 5%. Certaines des observations de cet auteur à l'égard des figures digitales ont également été retrouvées dans notre série:

— les arches sont plus fréquentes chez les malades atteints de rétrécissements pulmonaires que chez ceux porteurs d'une coarctation. La différence est significative au delà de 1%.

— Les boucles radiales sont plus fréquentes associées à une communication interauriculaire qu'à un rétrécissement aortique ou pulmonaire. La différence est significative au seuil de 5%.

A l'opposé, nous ne pouvons pas confirmer une fréquence élevée de boucles cubitales chez les malades porteurs d'une communication interventriculaire par rapport à ceux atteints de rétrécissement aortique, coarctation ou tétralogie de Fallot. Nous n'avons pas, non plus, trouvé de fréquence élevée de tourbillons dans les rétrécissements aortiques et les tétrades comme Cascos (1964). Nos résultats sont ici conformes à ceux de Weninger *et al.* (1966), qui signalent une fréquence élevée de tourbillons dans les canaux artériels et les coarctations. A signaler que ces auteurs n'ont pas observé d'élévation de la fréquence des arches dans les rétrécissements pulmonaires.

Les résultats concernant les différents types de cardiopathies sont donc contradictoires et demandent à être vérifiés sur de plus grandes séries.

## 2) *Interprétation des différences observées chez les malades porteurs de cardiopathies congénitales par rapport au groupe témoin*

L'influence de la constitution génétique sur les dermatoglyphes est actuellement bien établie par les études des familles et des couples jumeaux (Cummins et Midlo, 1943; Holt, 1961; Lazaro *et al.*, 1963). Les différences constatées chez les jumeaux univitellins démontrent cependant que des influences exogènes jouent également (Pons, 1956). Ce fait a été confirmé par l'observation de dermatoglyphes inhabituels dans l'embryopathie rubéolique (Achs *et al.*, 1966).

Enfin, à certaines anomalies chromosomiques correspond une disposition dermatoglyphique bien déterminée.

Ces trois facteurs, constitution génétique, anomalies chromosomiques et facteurs exogènes, sont également responsables des cardiopathies congénitales.

Un facteur familial peut être affirmé de façon certaine dans 21 des 330 cas. Dans ces cas, une cardiopathie congénitale a pu être vérifiée cliniquement chez au moins un autre membre de la famille examinée par nous. En comparant ce groupe de malades aux 309 malades restants, nous avons observé une augmentation des boucles cubitales et une diminution des tourbillons dans les cardiopathies familiales. Les différences sont significatives au seuil de 5%. Aucune différence significative n'a été trouvée pour les autres caractères dermatoglyphiques.

Un examen cytogénétique a été fait chez 144 des 156 cas polymalformés et n'a décelé aucune anomalie. Il est peu probable que beaucoup d'anomalies chromosomiques eussent pu être détectées parmi les 12 autres malades polymalformés et chez les malades porteurs d'une cardiopathie isolée, n'ayant pas fait l'objet d'une étude chromosomique.

Des incidents pendant la grossesse ont été signalés dans 10 à 15% des cas d'une

---

série antérieure portant sur 1000 malades (Emerit *et al.*, 1967). Ils ont été de façon significative plus fréquents chez les malades polymalformés que chez les porteurs d'une cardiopathie isolée. Malheureusement nous ne possédons pas de renseignement sur des facteurs embryopathiques possibles pour les 330 cas de ce travail. Il est probable que des facteurs exogènes ont également joué un rôle chez ces malades et qu'ils sont également prédominants dans le groupe des malades polymalformés de cette série. Ce groupe se distingue par deux particularités du reste des malades: la fréquence élevée de triradius en position  $t''$  et d'un pli palmaire transverse unique. Ces deux caractères sembleraient donc rendre statistiquement probable l'intervention d'un facteur embryopathique. Ces déductions restent cependant hasardeuses du fait que la notion « facteur embryopathique » reste imprécise et que les techniques actuelles de détection d'anomalies chromosomiques sont relativement grossières.

Bien que notre étude ne permette pas de conclusions définitives, l'utilisation des dermatoglyphes pour l'enquête étiologique des cardiopathies congénitales ne paraît pas sans valeur. Leur utilisation pour le diagnostic, proposée par Cascos (1964 et 1965) est rendue difficile par les contradictions entre les différentes séries, et l'espoir d'y parvenir nous semble illusoire, les facteurs étiologiques à l'origine d'une même cardiopathie n'étant pas identiques.

A l'heure actuelle, l'étude des dermatoglyphes semble avoir le même intérêt que celle des autres anomalies associées aux cardiopathies congénitales. Ils témoignent d'un trouble très précoce de l'embryogénèse. Certaines formules semblent plaider plutôt pour une origine embryopathique, certaines pour une origine héréditaire, sans que cela n'ait rien d'absolu.

### Résumé

Les empreintes des mains ont été étudiées chez 330 malades porteurs d'une cardiopathie congénitale, et ont été comparées à 200 témoins pris au hasard parmi les malades atteints de cardiopathies acquises.

En dehors de la malformation cardiaque, une autre anomalie congénitale a été retrouvée chez 156 malades, tandis que la cardiopathie était isolée chez les 174 autres. Ces deux groupes ont été étudiés séparément.

Un pli palmaire transverse unique est plus fréquent chez les malades que chez les témoins, mais la différence est seulement significative pour les malades polymalformés.

Un triradius en position  $t'$  est rencontré avec une fréquence supérieure à celle des témoins, aussi bien pour les malades polymalformés que pour les cardiopathies isolées. La position  $t''$  cependant est seulement plus fréquente dans le groupe des polymalformés, et elle se trouve plus souvent associée à une communication interventriculaire et une tétralogie de Fallot qu'à une communication interauriculaire, un retrécissement aortique, une coarctation ou un canal artériel.

L'existence d'une configuration dermatoglyphique sur l'éminence hypothénar est retrouvée plus fréquemment chez les malades que chez les témoins.

Les résultats concernant la distribution des crêtes sur les pulpes digitales montrent une diminution des arches dans le groupe des cardiopathies isolées par rapport aux témoins et aux malades polymalformés. Les variations entre les différents types de cardiopathies sont peu importantes. Elles sont en partie en accord, en partie en contradiction avec les résultats d'autres auteurs.

La comparaison de 21 cas de cardiopathies familiales au rest de la population a fait ressortir une augmentation des boucles cubitales et une diminution des tourbillons dans le premier groupe.

Cette étude ne comporte aucune anomalie chromosomique classique et exclut également tout autre syndrome dysmorphique individualisé à l'exception du syndrome de Holt-Oram et du syndrome « facies d'hypercalcémie-anomalies cardiovasculaires ». Le premier est caractérisé par une fréquence élevée de triradius en position t'' et de plis palmaires transverses. Aucune particularité dermatoglyphique n'a pu être notée dans le second.

### Remerciements

Nous remercions vivement le Docteur G. Anguerra, qui nous a conseillé dans l'exploitation statistique de nos observations et Mademoiselle E. Patois, sa collaboratrice, qui s'est chargée du travail des calculs statistiques.

### Bibliographie

- ACHS R. *et al.* (1966). Unusual dermatoglyphics associated with major congenital malformations. *New Engl. J. Med.*, **275**: 1273.
- BEUREN A. J. *et al.* (1962). Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation*, **26**: 1235.
- CHRISTENSEN F. K., NELSON R. M. (1963). Similar congenital heart disease in sibilings. *J. Thorac. Cardiovasc. Surg.*, **45**: 597.
- CUMMINS H., MIDLO C. (1961). *Finger Prints, Palms and Soles*. Dover Publications Inc., New York.
- EMERIT I. *et al.* (1965). Malformations complexes des membres supérieurs associées à une cardiopathie congénitale. *A. Ge. Me. Ge.*, **14**: 132.
- *et al.* (1967). Malformations extracardiaques associées à des cardiopathies congénitales. Etude statistique portant sur 1000 cas. *A. Ge. Me. Ge.*, **16**: 27.
- FERBER C. (1951). Ein Beitrag zur Dreigliedrigkeit des Daumens. *Z. Orthop.*, **80**: 294.
- FRANCOIS J. *et al.* (1966). Les dermatoglyphes normaux et pathologiques. *J. Genet. Hum.*, **15**: 37.
- GALL J. C. *et al.* (1966). Holt-Oram Syndrome: clinical and genetic study of a large family. *Amer. J. Hum. Genet.*, **18**: 187.
- HALE A. R. *et al.* (1961). Features of palmar dermatoglyphics in congenital heart disease. *Clin. Sci.*, **176**: 125.
- HOLMES L. B. (1965). Congenital heart disease and upper extremity deformities. *New Engl. J. Med.*, **272**: 437.
- HOLT S. B. (1961). Quantitative genetics of finger-print patterns. *Brit. Med. Bull.*, **17**: 247.
- (1964). Finger-print patterns in mongolism. *Ann. Hum. Genet.*, **27**: 279.
- LINDSTEN J. (1964). Dermatoglyphic anomalies in Turner's Syndrome. *Ann. Hum. Genet.*, **28**: 87.
- ORAM S. (1960). Familial heart disease with skeletal malformations. *Brit. Heart J.*, **22**: 236.
- HOPF A. (1959). Die angeborenen Veränderungen des Unterarms und der Hand. *Handbuch der Orthopädie*. Georg Thieme Verlag, Stuttgart.
-

- LAZARO C. *et al.* (1963). Theoretical and observed frequencies of finger print pattern formulae. *A. Ge. Me. Ge.*, **12**: 162.
- LEJEUNE J. (1955). Le diagnostic palmoscopique du mongolisme. *Anthrop. Diff. Sci. Types Const.*, **3**: 275.
- LEWIS K. B. (1964). Upper-limb cardiovascular syndrome. *Circulation*, **30**: 113.
- McKUSICK V. A. (1961). The atriadigital syndrome. *J. Chron. Dis.*, **14**: 100.
- MILLER J. R., GIROUX J. (1966). Dermatoglyphics in pediatric practice. *J. Pediat.*, **69**: 302.
- PENROSE L. S. (1963). Finger-prints, palmes and chromosomes. *Nature*, **197**: 933.
- PFEIFFER R. A. *et al.* (1964). Untersuchungen zur Frage der Handleisten und Furchen bei Extremitätenmissbildungen. *Humangenetik*, **37**: 677.
- PONS J. (1956). Genetical intercorrelations between several dermatoglyphical traits. *Acta Genet.*, 476.  
— An evaluation of the usefulness of dermatoglyphics in research. *Proceed. IInd Internat. Congr. Hum. Genet.*, Rome, 1961, Ed. Istituto Mendel, 1458.
- PRUZANSKI W. (1964). Familial congenital malformations of the heart and upper limbs. A syndrome of Holt-Oram. *Cardiologica (Basel)*, **45**: 21.
- SANCHEZ CASCOS A. (1964). Finger-print patterns in congenital heart disease. *Brit. Heart J.*, **26**: 524.  
— (1965). Palm-print pattern in congenital heart disease. *Brit. Heart J.*, **27**: 599.
- TURPIN R., LEJEUNE J. (1953). Etude dermatoglyphique de la paume des mongoliens et de leurs parents et germains. *Sem. Hop. Paris, Annal. Rech. Med.*, **3**.
- UCHIDA I. A. *et al.* (1961). Dermal pattern of the new autosomal trisomy syndromes. *Amer. J. Dis. Child.*, **102**: 588.  
— SOLTAN M. C. (1963). Evaluation of dermatoglyphics in medical genetics. *Pediat. Clin. North Amer.*, **10**: 409.
- WALKER N. F. (1957). The use of dermal configurations in the diagnosis of mongolism. *J. Pediat.*, **50**: 19.
- WENINGER M. *et al.* (1966). Hautleistenuntersuchungen bei angeborenen Missbildungen des Herzens und der grossen Gefässe. *kiener Klin. Wschr.*, **78**: 905.
- WILLIAMS J. O. M., BARRAT-BOYES B. G. (1961). Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*, **24**: 1311.
- ZETTERQUIST P. (1963). The syndrome of atrial septal defect, heart arrhythmia and hand malformations in mother and son. *Acta Paediat. (Uppsala)*, **52**: 115.

## SUMMARY

Palm-print and finger-print patterns were studied in a series of 330 patients with congenital heart disease and compared to a control group of 200 patients with acquired heart disease.

156 patients had associated malformations, while 174 other patients had isolated heart disease. Both groups were studied separately.

Simian creases are more frequent in the malformed patients than in the controls, but the difference is only significant in patients with multiple malformations.

A triradius in the positions t' is seen with a higher frequency in patients with multiple malformations and in patients with isolated heart disease than in the controls. The position t'' however is only more frequent in the group of patients with multiple malformations, and tends to be associated more often with a ventricular septal defect and Fallot's tetralogy than with an atrial septum defect, aortic stenosis, coarctation and patent ductus.

Hypothenar patterns are more frequent in patients than in controls.

The results concerning finger-print patterns show a diminished frequency of arches in patients with isolated heart disease compared with controls and patients with multiple malformations. Variations between the different types of congenital heart disease were not important. They are partly in agreement, partly in disagreement with the results of other authors.

21 patients with familial congenital heart disease show an increased frequency of ulnar loops and a low frequency of whorls compared to the rest of patients.

This study does not include classical chromosomal aberrations and no malformation syndromes besides the Holt-Oram syndrome and the supravalvular aortic stenosis syndrome. The first one is characterised by an increased frequency of axial triradius in the t'' position and of simian creases, while the second one seems to be without any dermatoglyphic particularity.

## RIASSUNTO

Sono state studiate le impronte digitali e palmari di 330 pazienti di cardiopatia congenita, raffrontandole a quelle di 200 controlli presi a caso fra i pazienti di cardiopatie acquisite.

Oltre alla malformazione cardiaca un'altra anomalia congenita è stata trovata in 156 malati, mentre negli altri 174 la cardiopatia era isolata. Questi due gruppi sono stati studiati separatamente.

Il solco palmare trasverso unico è più frequente nei candidati che nei controlli, ma la differenza è significativa soltanto per i polimalformati.

Un triradio in posizione t' si riscontra più frequentemente che nei controlli, sia nei polimalformati che nei cardiopatici. La posizione t'' tuttavia è più frequente soltanto nei polimalformati, trovandosi più spesso associata a comunicazione interventricolare e tetralogia di Fallot che non a comunicazione interauricolare, stenosi aortica, coartazione o dotto arterioso.

La presenza di figure nella regione ipotenare si riscontra più frequentemente nei pazienti che nei controlli.

I risultati della distribuzione delle creste digitali indicano una riduzione degli archi nel gruppo dei cardiopatici rispetto ai controlli e ai polimalformati. Le variazioni fra i diversi tipi di cardiopatie sono poco importanti, e si trovano in parte in accordo e in parte in disaccordo con i risultati di altri autori.

Il raffronto di 21 casi di cardiopatie familiari con la popolazione generale indica un aumento di anse ulnari ed una diminuzione di vortici.

Questo studio non comporta alcuna anomalia cromosomica classica ed esclude ugualmente qualsiasi altra sindrome dismorfica definita eccetto la sindrome di Holt-Oram e la sindrome della stenosi aortica sopra-valvolare, la prima caratterizzata da una elevata frequenza di t'' e di solco palmare trasverso, mentre nessuna caratteristica dermatoglyphica ha potuto essere notata nella seconda.



## ZUSAMMENFASSUNG

Die Handabdrücke von 350 Patienten mit angeborenem Herzfehler wurden untersucht und mit 200 Kontrollpersonen verglichen, die unter den Patienten mit erworbenen Herzfehlern willkürlich gewählt worden waren.

Ausser der Herzmissbildung lagen bei 156 Patienten andere Missbildungen vor. Bei 174 Patienten hingegen war der Herzfehler die einzige Missbildung. Die beiden Gruppen wurden getrennt studiert.

Eine Vierfingerfurche ist bei den Patienten häufiger als bei den Kontrollen. Dies gilt sowohl für die Gruppe der Patienten mit mehreren Missbildungen als auch für die isolierten Herzfehler. Es besteht jedoch nur ein signifikanter Unterschied für die Patienten mit multiplen Missbildungen.

Ein Triradius in t' Lage findet sich sowohl in der Gruppe der Patienten mit multiplen Missbildungen als auch bei den isolierten Herzfehlern häufiger als bei den Kontrollen. Die t'' Lage wird jedoch nur in der Gruppe der multiplen Missbildungen häufiger beobachtet. Sie findet sich öfter in Verbindung mit einem Kammerseptumdefekt und einem Fallot'schen Tetralogie als mit einem Vorhofseptumdefekt, einer Aortenstenose, einer Aortenisthmusstenose oder einem offenen Ductus Botalli.

Ein Hypothenarmuster wird häufiger bei den Patienten als bei den Kontrollen gesehen.

Die Ergebnisse der Fingerbeerenmuster zeigen eine Verminderung der Bogenmuster in der Gruppe der isolierten Herzfehler im Vergleich zu den Kontrollen und den Patienten mit multiplen Missbildungen. Die Variationen zwischen den verschiedenen Typen von Herzmissbildungen sind unbeträchtlich. Sie stimmen teils mit den Ergebnissen anderer Autoren überein, teils stehen sie in Widerspruch.

Der Vergleich von 21 Fällen von hereditären Herzmissbildungen mit den übrigen Patienten zeigt eine Zunahme der ulnaren Schleifenmuster und eine Verminderung der Wirbelmuster für die erste Gruppe.

Diese Untersuchung enthält keine klassischen Chromosomenanomalien und schliesst alle Missbildungssyndrome aus mit Ausnahme des Holt-Oram-Syndroms und des Syndroms «Hyperkalzemies-facies-kardiovaskuläre Anomalien». Ersteres ist durch eine erhöhte Frequenz eines Triradius in t'' Lage und einer Vierfingerfurche charakterisiert, während letzteres keine dermatoglyphische Besonderheit aufweist.