

Hallazgos dermatoglíficos en un paciente con síndrome de Filippi

HERNÁNDEZ IGLESIAS M,
DE LEÓN OJEDA N

Rev. Esp. Antrop. Fís. (2003/4) **24**: 1-4

Aceptado: 17 diciembre 2004

Dept. Genética, Hospital Pediátrico Docente *William Soler*, Ave. de San Francisco y Perla. Altahabana. Ciudad de la Habana, Cuba. mayra.hernandez@infomed.sld.cu

Palabras clave: dermatoglifos, simbraquidactilia, síndrome de Filippi.

Se presenta por primera vez en nuestro medio el estudio de los dermatoglifos de un niño de seis años de edad, perteneciente a la raza blanca, desde el punto de vista clínico se corresponde con las características fenotípicas descritas en el síndrome de Filippi, que consisten fundamentalmente en: cráneo microcefálico, simbraquidactilia de manos y pies así como retraso mental ligero. En los dermatoglifos se aprecia la existencia de un bucle radial en el dedo pulgar de ambas manos, con predominio de vorticilos digitales así como la presencia en las palmas de un patrón zigodactílico tipo 2 unilateral izquierdo y línea de Sydney bilateral. En los pies la sindactilia se puso de manifiesto mediante patrones zigodactílicos tipos 1 y 2. Los hallazgos dermatoglíficos en el paciente estudiado deben ser considerados como una posibilidad viable en el diagnóstico del síndrome en cuestión, por lo que se recomienda realizar estudios dermatoglíficos a otros casos reportados.

© 2004 *Sociedad Española de Antropología Física*

Introducción

El primer reporte de este síndrome fue realizado en 1985 por Filippi (1985) en una familia con ocho hijos, tres de los cuales estaban afectados (dos varones y una hembra). Las características fenotípicas descritas fueron: 1) microcefalia, 2) facies peculiar, 3) baja talla postnatal, 4) sindactilia de dedos 3 y 4, en manos y dedos 2, 3 y 4 de los pies bilateral, 5) braquimesofalangia del dedo 5, 6) retardo en el lenguaje y 7) retraso mental. Meinecke en 1993 describió una familia con las mismas características. Dos años más tarde Toriello y Higgins (1995) encontraron un niño con el mismo fenotipo. En el propio año Hero et al (1995) estudian una niña de padres consanguíneos que presentaba además hipoplasia de la cabeza radial. Fryer en 1996 observó dos hermanos, ambos varones, que mostraban el cuadro clínico descrito anteriormente, se adicionó en uno de ellos un diagnóstico de criptorquidia. En 1999 Williams et al reportan tres pacientes con la peculiaridad de tener uno de ellos polidactilia. Walpole et al también en 1999 describen a dos hermanos y un hombre con el fenotipo del síndrome de Filippi y con una microdoncia además. Tres años más tarde Shorderet et al (2002) reportan combinaciones de sindactilia atípicas entre los dedos de las manos en dos hermanos los cuales poseían los signos clínicos de éste síndrome y por otra parte Franceschini et al (2002) plantean en un paciente estudiado por él y en una revisión de la literatura, la utilidad del estudio radiológico metacarpofalángico para perfilar el diagnóstico de la enfermedad.

Material y métodos

El paciente estudiado fue remitido para su valoración genética por mostrar retardo en el lenguaje. Con seis años de edad, sexo masculino, raza blanca, de padres no consanguíneos (según propia declaración), en el momento del nacimiento del paciente padre y madre con 34 y 32 años respectivamente e historia familiar anterior de sindactilia (abuelo materno). Los antecedentes prenatales fueron negativos, la edad gestacional de 40 semanas, parto normal, peso al nacer 3 400 g, circunferencia cefálica de 34 cm y talla de 50 cm. Desarrollo motor normal presentando

retardo en el lenguaje a partir del primer año de vida.

Medidas antropométricas realizadas: – Talla 110 cm. (25–50 percentil)
 (6 años de edad) – Circunferencia cefálica 48 cm (10 percentil)

La cabeza exhibía un diámetro temporal estrecho con distribución aberrante del cabello en la frente, las cejas mostraban la cola dispersa con hipotelorismo ocular y epicanto bilateral, el puente nasal alto, con nariz recta y alas nasales hipoplásicas, boca con labios gruesos (en los momentos examinados mantenía la misma entreabierta). Ambas manos mostraban braquidactilia a expensas de la falange media de los dedos 2, 3, 4, 5 y clinodactilia del dedo 5 (pliegue de flexión digital único), además sindactilia operada en dedos 2 y 3, bilaterales (Véase figuras 1 y 2). En los pies se observó sindactilia membranosa bilateral en dedos 4 y 5 con surcos plantares marcados (Véase Figuras 3 y 4). Las huellas palmo – plantares fueron tomadas por un método de tinta, la metodología empleada fue la de Cummins y Midló (1961), así como la nomenclatura de Penrose (1968), para la clasificación de los patrones sindactílicos se utilizó el trabajo de Borbolla (1983), al clasificar los pliegues de flexión palmares se recurrió a Weninger (1993). El análisis dermatoglífico de las manos se realizó en las falanges distales de los diez dedos y las cinco áreas palmares.

Resultados

El fenotipo del paciente (Tablas 1-4) se corresponde con lo descrito por Filippi. No obstante se determinó hacer un estudio dermatoglífico donde se observó la presencia de bucle radial en el primer dedo de ambas manos (0% en los controles cubanos masculinos) y un predominio de vorticilos digitales (8 de 10). Los patrones encontrados para las cinco áreas palmares en ambas

Tabla 1. Figuras digitales del paciente con síndrome de Filippi

	Figuras digitales				
	1	2	3	4	5
Mano izquierda	R	Ws	U	Ws	Ws
Mano derecha	Rcp	Ws	Wcp	U	Ws

R: bucle radial, Rcp: bucle radial con raqueta central, Wcp: Vorticilo con raqueta, U: bucle lunar, Ws: vorticilo en espiral central

Tabla 2. Dibujos de las 5 áreas palmares en el síndrome de Filippi

	Tenar	Hipotenar	I2	I3	I4
Mano izquierda	NV	NV	0	0	0
Mano derecha	NV	NV	0	0	L

L: bucle lunar, NV: figura no verdadera, I 2, I 3, I 4: espacios interdigitales 2, 3 y 4

Tabla 3. Pliegues de flexión digitopalmares en el paciente con síndrome de Filippi.

	PFP	PFD
Mano izquierda	Línea de Sydney	Pliegue de flexión único
Mano derecha	Línea de Sydney	Pliegue de flexión único

PFP: Pliegues de flexión palmares, PFD: Pliegues de flexión digitales.

Tabla 4. Valores del índice de Walker y del ángulo atd en el paciente con síndrome de Filippi.

	Índice de Walker	Angulo atd
Mano izquierda	t	40°
Mano derecha	t'	45°

Figura 1. A) Palma derecha: braquimesofalangia, sindactilia entre dedos 2-3 operada; B) Palma izquierda: clinodactilia del quinto dedo, pliegue de flexión digital único en dedos 2-3-4-5 y presencia de línea de Sydney; C) Pie derecho: sindactilia membranosa entre dedos 4 y 5; D) Pie izquierdo: surcos plantares marcados



manos fueron normales. Los pliegues de flexión palmares estuvieron representados por la Línea de Sydney en ambas palmas y un pliegue de flexión digital único para cada 5º dedo (Tabla 3). Los valores de los parámetros cuantitativos: ángulo atd y posición del trirrudio axial t fueron normales. En la palma izquierda se notó la fusión de los trirruidos subdigitales c y d formando un trirrudio único (cd) lo cual pone de manifiesto una sindactilia tipo 2. Los dibujos plantares evidenciaron un patrón zigodactílico tipo 2 que comprendía los dedos 3, 4 y 5 izquierdos; mientras que en el pie derecho el patrón sindactílico entre los dedos 2 y 3 fue del tipo 2, y tipo 1 entre los dedos 4 y 5.

Discusión

No han sido reportados patrones dermatoglíficos en este síndrome que puedan servir de referencia sin embargo se pudo constatar una correspondencia desde el punto de vista clínico entre las manos de los pacientes descritos anteriormente y los dermatoglifos realizados en el presente trabajo, lo cual se evidencia por la presencia de sindactilia y braquimesofalangia de las manos en más del 50% (6 de 9) y sindactilia de los pies en todos (1, 2, 3, 4 y 5). Por otra parte Heron et al 1995, observaron la ausencia del pliegue de flexión en la articulación interfalángica de los pulgares lo cual contrasta con el nuestro, donde se halló un pliegue de flexión interfalán-

gico único en todos los dedos excepto en el pulgar de ambas manos. Filippi (1985) en su trabajo describió una sindactilia bilateral que involucraba los dedos 2, 3 y 4 de los pies. De acuerdo con esta experiencia se puede entender la conveniencia de continuar estudios dermatoglíficos palmo-plantares en nuevos supuestos pacientes con sospecha de síndrome de Filippi, ya que este método podría constituir una herramienta útil en el diagnóstico diferencial de los síndromes con múltiples anomalías congénitas y retraso mental, en especial los craneodigitales. Se recomienda profundizar en casos ya confirmados de dicha entidad, la coincidencia de hallazgos dermatoglíficos para complementar este método de diagnóstico basado en el estudio de las huellas dactilares.

Bibliografía

- BORBOLLA L (1983) Clasificación de patrones dermatoglíficos en sindactilia de la mano. *Rev Cub Ped.* **55**: 253.
- CUMINS H, MIDLO (1961) *Finger Prints, Palms and Soles*. New York: Dover.
- FILIPPI G (1985) Unusual facial appearance, microcephaly, growth and mental retardation and syndactyly a new syndrome?. *Am J Med Genet.* **22**: 821-824.
- FRANCESCHINI P, LICATA D, GUALA A, DICARA G, FRANCESCHINI D (2002) Filippi syndrome a specific MCA/MR complex within the spectrum of so called craniodigital syndromes. Report of additional patient with peculiar mpp and a review of the literature. *Genet Couns.* **13**(3): 343-352.
- FRYER A (1995) Filippi syndrome with mild learning difficulties. *Clin Dysmorph.* **5**: 35-39.
- HERON D, BILLETTE DE VILLEMEUR T, LYONNET S (1995) Filippi syndrome: a new case with skeletal abnormalities. *J Med Genet.* **32**: 659-661.
- MEINECKE P (1993) Short stature, microcephaly, characteristic face, syndactyly and mental retardation: the Filippi syndrome: report on a second family. *Genet Couns.* **4**: 147-151.
- PENROSE LS (1968) Memorandum on dermatoglyphic nomenclature. *Birth Defect Orig Art Ser.* **4**(3): 314-358.
- SHORDERET DF, ADDOR MC, MAEDER P, ROULET E (2002) Two brothers with atypical syndactylies; cerebellar atrophy and severe mental retardation. *Genet Couns.* **13**(4): 441-447.
- TORIELLO HV, HIGGINS JV (1995) Craniodigital syndromes: report of a child with Filippi syndrome and discussion of differential diagnosis. *Am J Med Genet.* **55**: 200-204.
- WALPOLE IR, PARRY T, GOLDBLATT J (1999) Expandig the phenotype of Filippi syndrome a report of three cases. *Clin Dismorphol.* **8**(4): 235-240.
- WILLIAMS MS, WILLIAMS JL, WARGOWSKI DS, PAULI RM, PLETCHER DA (1999) Filippi syndrome: report of three additional cases. *Am J Med Genet.* **87**: 128-133.
- WENINGER M, NAVRATIL L (1993) Die Vier fingerfurche in atilogischer Betrachtung. *Mitt Anthropol Ges Wien* **73**: 1-22.

Abstract

This paper presents a dermatoglyphic analysis of a six-year old boy. The clinical features described in Filippi's syndrome are the same as the features in our patient. These consist of microcephaly, symbrachydactyly of hands and feet, and mild mental retardation. We found two radial loops on the first digit in both hands, with an increase of digital whorls, zygodactyly pattern type 2 and bilateral Sydney line in palms. In feet the syndactyly was represented by zygodactyly patterns types 1 and 2. According to these findings we consider dermatoglyphic analysis as diagnostic procedure in cases of Filippi's syndrome. However, further dermatoglyphic analyses in other patients with Filippi's syndrome need to be made for a more reliable characterization.

Dermatoglyphic characterization of Filippi's syndrome in an affected patient

Key words: dermatoglyphics, symbrachydactyly, Filippi's syndrome