

DOWN-KÓROS GYERMEKEK ANTROPOLÓGIAI VIZSGÁLATA

1. A bőrlérendszer jellegzetességei

Írta: MOLNÁRNÉ SZILÁGYI KATALIN és TORNAI ALAJOS

(Kossuth Lajos Tudományegyetem Embertani Intézete, Debrecen, és Hajdú-Bihar megyei
Egészségügyi Gyermekotthon, Debrecen)

Bevezetés

Az értelmi fogyatékos gyermekek intézeteiben gyakran találkozhatunk az első látásra felismerhető, jellegzetes fenotípusú Down-kóros gyermekekkel, a köznapi nyelvben is elterjedt nevükön mongoloid idiótákkal. Ez utóbbi nevet a mongolos arcszerkezet és a súlyos oligophrenia (imbecillitas, idiotia) miatt kapták. Napjainkban azonban — különösen a szakirodalomban — egyre inkább kiszorítja a Down-kór, vagy a *21-es trisomia syndroma* elnevezés. DOWN a tünetcsoport első leírója volt, 1866-ban, a 21-es trisomiát azonban csak 1959-ben ismerték fel, és azonosították a Down-kórral (SCHULER, 1966).

A syndroma legjellegzetesebb tünetei PURJESZ (1965) és HORVÁTH (1961, 1969) szerint a következők:

- imbecillitás (vagy idiotia)
- mongolos arcszerkezet (mongolredő, belső epicanthus)
- növekedési retardáció
- brachydactylia
- izomhypotonia
- hypogenitalismus
- mikrokefália
- jellegzetes bőrlérendszer

és saját megfigyelésünk alapján:
a kéz hyperflexibilitása.

A bőrlérendszer jellegeit újabban igen nagy intenzitással kutatják, nemcsak a Down-kór, hanem más — főleg kromoszóma aberrációval járó — syndromák esetében is (PENROSE 1963, HOLT 1963—64).

A felsorolt jellegzetességek nagy része antropológiai módszerekkel vizsgálható (mérhető, illetve leíró jellegek), így az antropológia hasznosan egészíti ki, azaz bővíti az orvostudomány ismereteit erről a betegségről. Pontos vizsgálatokkal, megfigyelésekkel megkönnyíthetjük a diagnózis felállítását. Igaz, a legegységesebb diagnosztizálás a 21-es trisomia megállapítása lenne, erre azonban még kevés helyen van lehetőség. Ezért fordulnak a kutatók más jellegekhez, legeredményesebben a bőrlérendszerhez. SCHULER (1967) szerint is „a bőrlécek és -redők rajzolata a szegény ember karyotypusa”.

A Down-kórnak kromoszómáisan 3 típusát különíthetjük el: tiszta trisomia (47 kromoszóma), mozaik trisomia (46/47 kromoszóma) és translocatio típus (46 kromoszóma). A translocatio lehet 13—15/21, 16—18/21 és 22/21 típusú. CITHAM és MAC IVER (1965) 105 Down-kóros cytogenetikai vizsgálata alapján a következő megoszlást találta: tiszta trisomia 83%, mozaik 12,5% és

translocatio típus 4,5%. Translocatio típusokról számol be ORYE és munkatársai (1969), valamint DAY és MILES (1965).

A trisomiák oka a non-disjunctio, mely lehet primer (azaz spontán mutáció eredménye) és secunder (tehát már az anya szervezetében lejátszódó, de nála még nem manifesztálódó) non-disjunctio. Ennek a kialakulását okozó tényezők még nem tisztázottak. Több megfigyelés és feltételezés ismeretes a 21-es trisomia kialakulására. GEFFERT (1966) szerint egyik leggyakoribb okozója a sugárhatás lehet, ezt LEJEUNE (1959) hasonló megfigyelésével is alátámasztja. Lehet az anya toxoplasmosis, esetleg mycoplasma fertőzésének az eredménye is (SCHULER, 1966), sőt A-vitaminhiányra is gyanakszanak (HORVÁTH, 1961). Legbizonyítottabb az összefüggés az anya életkorával. A petesejt előregedésével, osztódóképességének csökkenésével magyarázható, hogy az életkor előrehaladtával rohamosan nő a Down-kóros szülések gyakorisága. Míg 35 évesnél fiatalabb anyáknál 2000—2500 szülésenként fordul elő egy Down-beteg, addig 40 év felett már 35—50 szülésenként (HORVÁTH, 1961). Ez, valamint a translocatio anyánál való kimutatása azt bizonyítja, hogy főleg női ágon jön létre.

Érdeemes megemlíteni a Down-kór letalitási fokát. LENART (1966) szerint e betegség régebben letalis volt, napjainkban azonban a gyógyszererezettség fejlődése következtében semiletalissá vált. Ez azzal magyarázható, hogy az életben maradtak kis ellenállóképességűek, különösen bronchopneumoniara érzékenyek, így nagy részük ivarérettség elérése előtt meghal. Így sikerült az antibiotikumok elterjedése óta a fiataalkori letalitást csökkenteni. Ha azonban figyelembe vesszük az abortumokban talált magas százalékos arányt, a Down-kór letalisanak is tekinthető, a túlélők pedig „szökevényeknek”. SCHULER (1966) közleménye szerint abortumban 10,8%, újszülöttben 0,2% a 21-es trisomia előfordulása. Érdekes, hogy a 21-es monosomia sokkal súlyosabb következményekkel jár; FRASER (1968) szerint letalis. FLEISCHMAN (1967) anti-mongolizmus néven említi.

A Down-kór nem mindig tiszta formában jelentkezik, gyakran társul más szindrómákkal. Az irodalom ilyen példákkal is bővelkedik. HUSTINX és EBERLE (1961) 48 kromoszómájú ikerpárt ír le, 21-es trisomia (XXY összetételű) kromoszóma garnitúrával. Az ikrek kétpetéjűek, 43 éves anya 11. terhességéből születtek. HARNDEN és munkatársai (1960) is Klinefelter-mongol idióta típusról számolnak be. TOUGH és BROWN (1962) fehérvérűséggel kapcsolatban észlelt Down-kórt. MORAVCSIK és PINTÉR (1967) pedig 13 fejlődési rendellenességet írt le egy Down-kóros csecsemőnél. Megjegyezzük még, hogy a vitium cordis is igen gyakori velejárája a Down-kórnak.

Ezek az adatok azt bizonyítják, hogy egy igen bonyolult problémával állunk szemben, és az ismertség és felderítettség látszata ellenére bőven van még lehetőség kutatásokra e területen. A Down-kórról meglevő ismereteket szeretnénk bővíteni 56 gyermek részletes antropológiai vizsgálatával.

Anyag és módszer

A vizsgálatokat 6 intézetben végeztük, és így összegyűjtöttünk 56 Down-kóros gyermeket (31 fiú, 25 lány), akiknek felvettük a szükséges adatait. Az intézetek a következők: *Egészségügyi Gyermekotthonok*, Debrecenben és Egerben, ill. *Gyógypedagógiai Intézetek* Debrecenben, Hajdúszoboszlón, Nyíregyházán és Pécsen.

A munkánknak hármasként célja volt, és eszerint három részre tagolódnak.

1. A legfontosabb *test- és fejméretek* ismertetésével — kontroll gyermekcsoportokkal egybevetve — megállapítottuk a retardált fejlődés és a mikrocefália fokát.

2. A *bőrlecrendszer jellegzetességeinek* a feldolgozásával a diagnosztizálásra alkalmas adatokat ismertetjük, felhasználva a HORVÁTH (1969) által megadott képletet.

3. *Kromoszóma-analízissel* megállapítjuk, hogy a vizsgált esetek a trisomiának melyik csoportjába tartoznak.

Jelen közleményünkben a 2. és a 3. problémát ismertetjük, mivel ez képez szorosabb egységet. A testméretekéről külön közleményben fogunk beszámolni.

A tenyér- és ujjlenyomatokat a MALÁNTÓL (1937) átvett GEIPEL (1935) módszerrel vettük fel, stencil festékekkel, famentes papírra és 7 jelleg szerint értékeltük részletesen: 1. *ujjminták*, 2. *fővonalak*, 3. *axialis triradius*, 4. *maximalis át szög*, 5. *hypothernar*, 6. *thenar* és 7. *interdigitumok*.

A kiértékelést CUMMINS és MIDLO (1943), valamint GEIPEL (1935) módszerével végeztük, figyelembe véve PENROSE (1968) módosításait. Az alábbi jelöléseket alkalmaztuk: $A = \text{ív}$; $L^u = \text{ulnaris hurok}$; $L^r = \text{radialis hurok}$; $L^z = \text{középtáskás hurok}$; $Z = \text{ikerhurok}$; $W = \text{örvény}$; $D = \text{interdigitumban levő hurok külön triradiussal}$.

Ezek részletes elemzése után ellenőriztük a klinikai diagnózisokat HORVÁTH (1969) módszerével, amellyel 10 bőrleccjelleg alapján a Down-kór 3%-os hibával diagnosztizálható.

Ezen kívül felhasználtuk MALÁN (1937, 1939) adatait; ő Budapest heterogén populációjából származó adatainak hazánk népességére vonatkozó általánosítását kísérte meg.

Elvégeztük 10 gyermek kromoszóma-analízisét. A leucocyta tenyészeteket MOORHEAD (1960) módosított módszerével készítettük perifériás vérből és a denveri szisztéma szerint értékeltük.

Vizsgálati eredmények és értékelésük

1. Először az *ujjminták* a t ismertetjük, mivel az ujjakon csak kvalitatív értékelést végeztünk. A tenyéren nyolc jelleget analizáltunk.

Az ujjakon legjellemzőbbnek a 2. ujjon az L^u , a 4. és 5. ujjon az L^r mintát tartják. Normális populációban az L^r minta a 2. ujjon a leggyakoribb, MALÁN (1939) anyagában 17,6%. Hogy hogyan alakult ez az anyagunkban, azt az 1., 2. és 3. táblázatokban láthatjuk.

Leggyakoribb valóban az L^u minta, 78,62%-ban fordult elő. A kontrollként vizsgált gyermekeknél is ez a leggyakoribb, de ott csak 55,86%-ban. MALÁN (1939) Magyarországra általánosított adataiban 57,08%. Leggyakoribbnak viszont a L^u mintát nem a 2., hanem a 3. ujjon találtuk. A sorrend a következő: a 3. ujjon 94,77%, a 2. ujjon 82,74%, az 1. ujjon 73,51%, az 5. ujjon 68,86% és a 4. ujjon 58,26%. Hasonló eredményt kapott CUMMINS (1939) is, 54 eset vizsgálatával, bár nála kisebb különbséggel vezet a 3. ujj. A 4. ujjon, ahol az L^u minta a legritkább volt, az L^r -t itt találtuk a leggyakoribbnak, legritkábbnak viszont a 3. ujjon. Így az L^u és az L^r egymást kiegészítve fordulnak elő. Normális populációban az L^r a 2. ujjon a leggyakoribb. Az L^r -összgyakorisága megközelítőleg megegyezik a vizsgált két csoportban: Down-kórosoknál 3,87%, a kontroll csoportnál 3,50%; MALÁNNÁL (1939) 4,1%.

1. táblázat

Az ujjminták előfordulása Down-kóros fiúknál

Table 1. Occurrence of finger patterns in boys suffering from Down's disease (the fingers singly)

Minták Patterns	Jobb kéz — Right hand					Bal kéz — Left hand				
	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
A	1	2	1	1	1	3	3	1	—	1
L ^u	24	27	28	19	20	25	26	30	21	22
L ^r	1	1	—	2	4	—	—	—	3	1
L ^{uzt}	—	—	—	3	2	—	—	—	1	4
L ^{rzt}	—	1	—	—	1	—	—	—	—	—
W	5	—	1	6	3	2	2	—	6	3
Z	—	—	1	—	—	1	—	—	—	—
L ^u %	77,41	87,09	90,32	61,29	64,54	80,64	83,87	96,77	67,77	70,96

2. A fő vonal végződések a Down-kórosoknál változatosabbak, mint a kontroll csoportban. 27 variáció fordult elő, míg a négyszer olyan nagy létszámú kontroll csoportban 63. Valamennyi formulát nem soroljuk fel, csupán a 3 fő formulát és összegezve az egyebeket ismertetjük a 4. táblázatban.

2. táblázat

Az ujjminták előfordulása Down-kóros leányoknál

Table 2. Occurrence of finger patterns in girls suffering from Down's disease (the fingers singly)

Minták Patterns	Jobb kéz — Right hand					Bal kéz — Left hand				
	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
A	—	—	—	1	1	—	1	—	—	—
L ^u	15	22	24	12	19	19	18	24	14	16
L ^r	—	1	—	—	1	—	1	—	2	1
L ^{uzt}	—	—	—	3	—	—	—	—	1	3
L ^{rzt}	—	—	—	—	—	—	—	—	—	2
W	6	1	1	9	4	3	3	1	8	3
Z	4	1	—	—	—	3	2	—	—	—
L ^u %	60,00	88,00	96,00	48,00	76,00	76,00	72,00	96,00	56,00	64,00

A 11, 9, 7... formula HORVÁTH (1969) szerint is az egyik fő jellemzője a Down-kórnak. Anyagunkban 58,18%-ban fordult elő, míg a kontroll csoportban 36,25%-ban. A többlet főleg a 7, 5, 5... formula kárára írható, mivel ilyen egyetlen esetben sem találtunk, míg a kontroll csoportban 10,75%-ban előfordult.

3. A másik nagyon jellemző sajátosság az axialis triradius magas helyzete (PENROSE, 1954). Ezt bizonyítják 5. táblázatunk adatai is, ahol *t* helyzetű triradius a Down-kóros csoportban csak 9,82%-ban, a kontroll csoportban viszont 41,25%-ban fordult elő.

Jellemző a több axialis triradius jelenléte is, melyet még egy szerző sem tartott figyelemre méltónak. Egyes triradiust a Down-kórosoknál 44,63%-ban

3. táblázat

Az ujjminták összesített előfordulása, százalékban
 Table 3. Total occurrence of finger patterns, per cent

Minták Patterns	Down-kóros gyermekek Children suffering from Down's disease							Kontroll csoport Control group		
	♂♂			♀♀			Összesen Altogether	♂♂	♀♀	Összesen Altogether
	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	együtt Together	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	együtt Together		jobb és bal kéz együtt Right and Left hand together	jobb és bal kéz együtt Right and Left hand together	
A	3,87	5,16	4,51	1,60	0,80	1,20	2,86	5,06	5,81	5,44
L ^u	76,12	80,00	78,06	73,60	72,80	73,20	75,60	51,27	52,13	51,69
L ^r	5,16	2,58	3,87	1,60	3,20	2,40	3,14	2,54	3,19	2,87
L ^{uzt}	3,23	3,23	3,23	2,40	3,20	2,80	3,02	3,93	4,41	4,17
L ^{rst}	1,29	—	0,65	—	1,60	0,80	0,73	0,53	0,74	0,63
W	9,68	8,39	9,03	16,80	6,40	15,60	12,31	30,41	28,26	29,33
Z	0,64	0,64	0,65	4,00	4,00	4,00	2,33	6,26	5,46	5,87

4. táblázat

A fővonalegződések főbb típusai százalékban
 Table 4. Principal types of main line endings, per cent

Formulák Formulas	Down-kóros gyermekek Children suffering from Down's disease										Kontroll csoport Control group		
	♂♂				♀♀				Össze- sen Alto- gether	% per cent	♂♂	♀♀	Összesen (%) Altogether (per cent)
	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	jobb + bal Right + left hand	% per cent	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	jobb + bal Right + left hand	% per cent			jobb és bal kéz (%) Right and left hand	jobb és bal kéz (%) Right and left hand	
11, 9, 7	21	15	36	58,06	18	10	28	58,33	64	58,18	37,00	35,50	36,25
9, 7, 5	3	4	7	11,29	—	3	3	6,25	10	9,09	23,50	18,50	21,00
7, 5, 5	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	11,50	10,00	10,75
Egyéb — Other	7	12	19	30,64	6	11	17	35,41	36	32,73	28,00	36,00	32,00

5. táblázat
Az axiális trirádusok helyzete
Table 5 Position of axial triradii

Minták Patterns	Down-kóros gyermekek <i>Children suffering from Down's disease</i>										Kontroll csoport <i>Control group</i>		
	♂♂				♀♀				Össze- sen <i>Alto- gether</i>	% <i>per cent</i>	♂♂ jobb és bal kéz <i>Right and left hand</i>	♀♀ jobb és bal kéz <i>Right and left hand</i>	Összesen (%) <i>Altogether (per cent)</i>
	jobb kéz <i>Right hand</i>	bal kéz <i>Left hand</i>	jobb + bal <i>Right + left</i>	% <i>per cent</i>	jobb kéz <i>Right hand</i>	bal kéz <i>Left hand</i>	jobb + bal <i>Right + left</i>	% <i>per cent</i>					
<i>t</i>	5	5	10	16,12	1	—	1	2,00	11	9,82	44,00	39,50	41,25
<i>t'</i>	3	3	6	9,67	2	3	5	10,00	11	9,82	23,00	21,50	22,75
<i>t''</i>	8	10	18	29,03	5	3	8	16,00	26	23,21	15,00	18,50	16,75
<i>t'''</i>	—	1	1	1,61	—	1	1	2,00	2	1,78	—	—	—
<i>u'</i>	—	1	1	1,61	1	—	1	2,00	2	1,78	0,50	2,00	1,25
<i>u''</i>	11	9	20	32,24	9	12	2	42,00	41	36,61	3,50	4,50	4,00
<i>u'''</i>	1	—	1	1,61	1	2	3	6,00	4	3,57	—	—	—
<i>t' t''</i>	1	—	1	1,61	2	2	4	8,00	5	4,46	5,00	3,50	4,25
<i>t' t'''</i>	—	1	1	1,61	1	1	2	4,00	3	2,68	—	—	—
<i>u'' u'''</i>	2	—	2	3,22	1	1	2	4,00	4	3,57	—	—	—
<i>u' u''</i>	—	1	1	1,61	1	—	1	2,00	2	1,78	—	—	—
<i>u''' u''</i>	—	—	—	—	1	—	1	2,00	1	0,89	—	—	—
<i>p</i>	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1,00	1,00	1,00
Egyéb— <i>Other</i>	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	8,00	9,50	8,75

találtunk, amelyből 24,99% t'' és t''' helyzetű volt, ezzel szemben a kontroll csoportban 82,75% egyes triradiusból csak 16,80% volt t'' helyzetű, míg t''' nem fordult elő. Többes triradiust a Down-kóros csoportban 55,37%-ban találtunk, ebből t'' és t''' tartalmú volt 53,56%. A kontroll csoportban csak 17,25% többes triradius volt, melyből t'' tartalmú 2,50%.

Összegezve a t'' és t''' helyzetű triradiusokat, Down-kórnál 78,55%-ban, míg normális populációban 19,30%-ban találtuk.

4. Az axialis triradius magas helyzetéből adódik, hogy a maximális atd-szög is igen nagy értéket vesz fel. Ehhez természetesen hozzájárul a Down-kórosokra jellemző széles és rövid tenyérforma is. PENROSE (1954) a Down-kórra jellemző értéket 57° fölött állapította meg, HORVÁTH (1969) a két kéz szögének összegét 120° -ban határozta meg.

Vizsgálati anyagunkban a szögek összegének átlaga $142,68^\circ$, tehát jelentősen felülmúlja a kritikus határt. 120° alatti szögösszeg 11 esetben fordul elő. Megjegyezzük, hogy ezek közül került ki mind a 4 eset, melyek a HORVÁTH (1969) módszerrel nem diagnosztizálhatók Down-kórosnak.

Mivel az atd-szög értéke a kéz méreteitől is függ, és ez gyermekkorban még változó, BERG (1968) ugyanerre a célra a td triradiusok közötti lécek leszámolását ajánlja, ami konstans jelleg.

5. A hypothénarra a Down-kórnál általában a nagy mintagazdagság jellemző. Ennek a következménye a magas t helyzet, különösen többes triradiusoknál, ahol a t'' , illetve a t''' egy hypothénar minta felső triradiusa. Ha egyes triradius helyezkedik el magasban, a hypothénaron ív minta van. A hypothénar mintatípusait és azok megoszlását a 6. táblázatban foglaltuk össze.

A mintagazdagságot bizonyítja, hogy a Down-kórosoknál van minta és 14,28%-ban üres hypothénar, míg a kontroll csoportban 53,75%-ban van minta, és 46,25%-ban üres hypothénar. Összesen 10 mintatípus fordult elő, ezek közül leggyakoribb az L^u (33,61%), utána az ív (11,70%).

6. Amennyire jellemző a hypothénar mintagazdagsága, legalább annyira szembevetendő a thenar mintaszegénysége. A Down-kórosoknál 13,44% minta mellett 86,60% üres thenar találtunk. A kontroll csoportban 59,0% minta mellett 41,0% üres thenar van. A fentiek alapján ez a jelleg éppen olyan szerepet játszhatna a súlyozott képletben, mint a hypothénar. A minták nagy többsége (10,41%) A^r minta. A thenar minták gyakoriságát a 7. táblázat foglalja össze.

7. Az interdigitumok mintáiban szintén elég nagy különbség adódott. Igen gyakori az OLO képlet, ami a 11, 9, 7... fővonal típus következménye. Ez a százalékos értékekből is látható. A „OLO” interdigitális képlet 59,82%-ban 11, 9, 7... fővonal képlet 58,18%-ban fordult elő a Down-kórosoknál, míg a kontroll csoportban az OLO képlet 26,0% gyakoriságú.

Három üres interdigitumot (000) a Down-kóros csoportban 12,50%-ban, a kontroll-csoportban 27,75%-ban találhatunk. Az interdigitális minták variációit és megoszlásukat a 8. táblázat szemlélteti.

8. Az 56 Down-kóros gyermeknél ellenőriztük a diagnózist a HORVÁTH-féle (1969) képlet alapján. Az eredmény 4 esetben lett negatív, tehát a bőrlérendszer-diagnosztika 7,1%-ban mond ellent a klinikai diagnózisoknak, ami a megengedett hibahatárt felülmúlja. Végleges véleményt csak a kromoszóma-analízis után alkothatunk.

Az 1. ábrán bemutatott tenyér vizsgálatának eredménye pozitív, tehát Down

6. táblázat

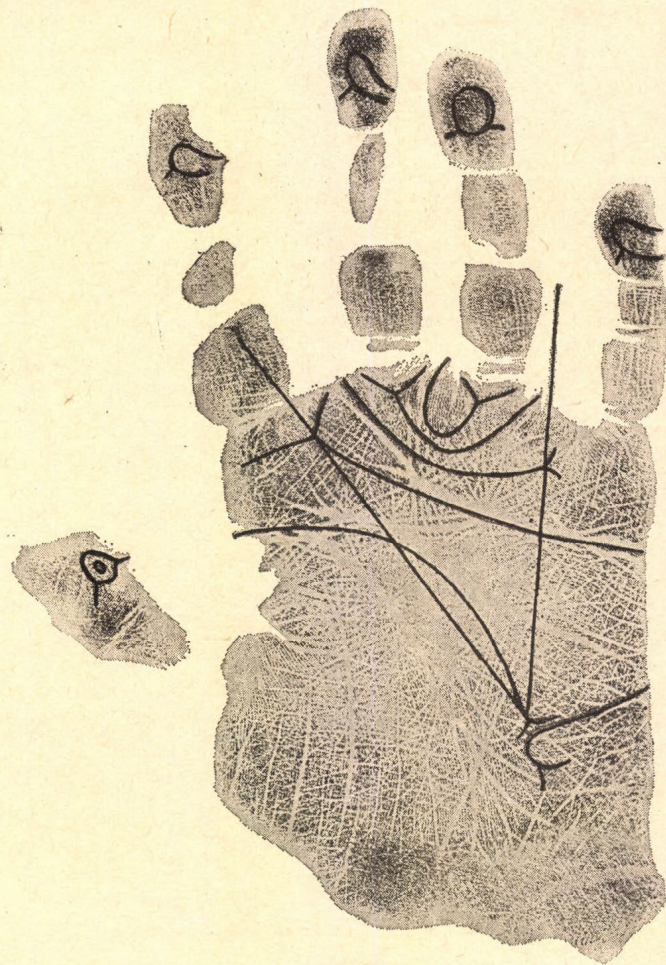
A hypothénar mintáinak gyakorisága

Table 6. Frequency of patterns in the hypothénar

Minták Patterns	Down-kóros gyermekek Children suffering from Down's disease										Kontroll csoport Control group		
	♂♂				♀♀				Össze- sen Alto- gether	% (per cent)	jobb + bal kéz Right + left hand	jobb + bal kéz Right + left hand	Összesen (%) Altogether (per cent)
	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	jobb + bal kéz Right + left hand	% (per cent)	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	jobb + bal kéz Right + left hand	% (per cent)					
0	6	7	13	20,96	2	1	3	6,00	16	14,28	53,50	39,00	46,25
A ^c	7	7	14	22,58	7	6	13	26,00	27	24,11	13,00	18,50	15,75
A ^p	2	—	2	3,22	1	—	1	2,00	3	2,68	—	0,50	0,25
A ^u	4	6	10	16,12	—	1	1	2,00	11	9,82	—	—	—
L ^u	9	6	15	24,19	10	16	26	52,00	41	36,61	8,50	6,00	7,25
L ^r	1	1	2	3,22	—	—	—	—	2	1,79	7,50	12,50	10,00
W	1	1	2	3,22	4	1	5	10,00	7	6,25	—	1,50	0,75
Z	1	1	2	3,22	—	—	—	—	2	1,79	—	—	—
V	—	—	—	—	1	—	1	2,00	1	0,89	2,00	2,50	2,25
A ^c /L ^u	—	1	1	1,61	—	—	—	—	1	0,89	—	—	—
L ^r /Q	—	1	1	1,61	—	—	—	—	1	0,89	—	—	—
Egyéb - Other	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	15,50	19,50	17,50



1. ábra. Down-kórosnak diagnosztizált tenyérlenyomat
Fig. 1. Palm print of a child diagnosed as suffering from Down's disease



2. ábra. Nem Down-kórosnak diagnosztizált tenyérlenyomat
Fig. 2. Palm print of a child diagnosed as not suffering from Down's disease

7. táblázat

A thenar mintáinak gyakorisága

Table 7. Frequency of patterns in the thenar

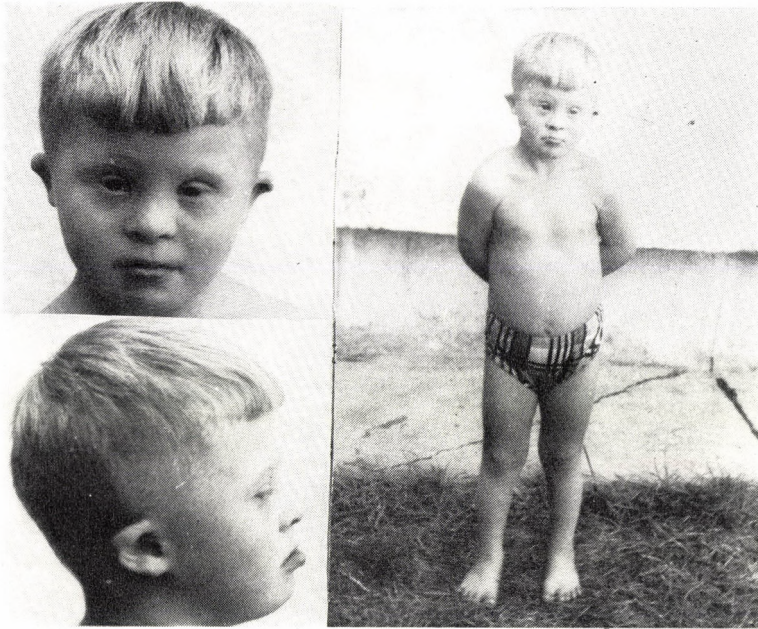
Minták Patterns	Down-kóros gyermekek Children suffering from Down's disease										Kontroll csoport Control group		
	♂♂				♀♀				Össze- sen Alto- gether	%(per cent)	♂♂	♀♀	Összesen (%) Altogether (per cent)
	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	jobb + bal kéz Right + left hand	% per cent	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	jobb + bal kéz Right + left hand	% per cent					
O	28	25	53	85,48	24	20	44	88,00	97	86,60	38,50	43,50	41,00
A ^r	3	4	7	11,29	1	4	5	10,00	12	10,71	35,00	38,50	36,75
Q	—	—	—	—	—	1	1	2,00	1	0,89	3,00	3,50	3,25
L ^r	—	1	1	1,61	—	—	—	—	1	0,89	4,00	—	2,00
L ^u	—	1	1	1,61	—	—	—	—	1	0,89	—	—	—
Egyéb - Other	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	19,50	14,50	17,00

8. táblázat

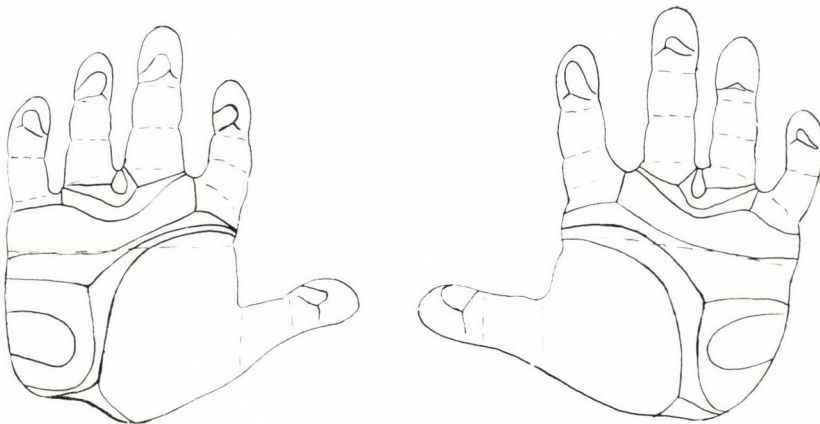
Az interdigitumok mintáinak gyakorisága

Table 8. Frequency of patterns of interdigitals

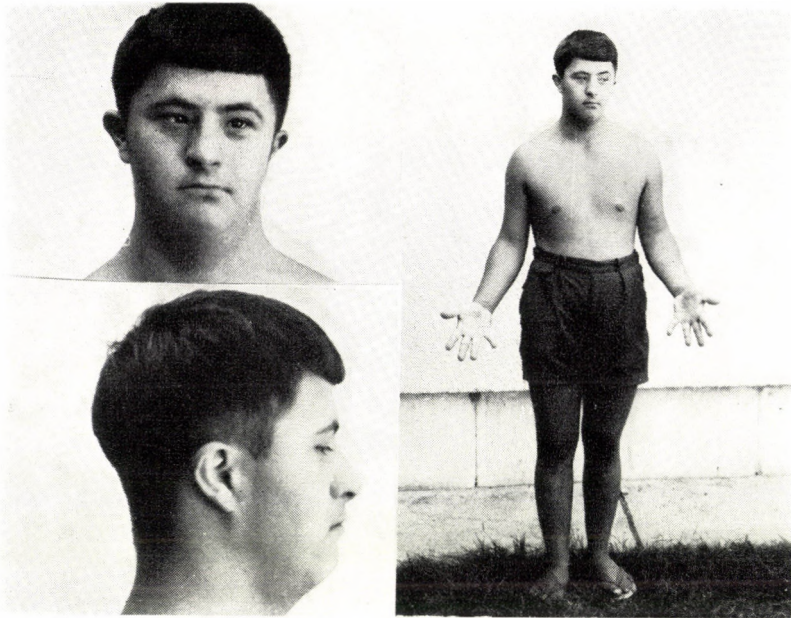
Minták Patterns	Down-kóros gyermekek Children suffering from Down's disease										Kontroll csoport Control group		
	♂♂				♀♀				Össze- sen Alto- gether	%(per cent)	♂♂	♀♀	Összesen (%) Altogether (per cent)
	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	jobb + bal kéz Right + left hand	% per cent	jobb kéz Right hand	bal kéz Left hand	jobb + bal kéz Right + left hand	% per cent					
O O O	4	6	10	16,12	3	1	4	8,00	14	12,50	28,50	27,00	27,75
O L O	21	15	36	58,06	17	14	31	62,00	67	59,82	22,50	29,50	26,00
O O L	4	8	12	19,35	—	7	7	14,00	19	16,96	23,50	24,50	24,00
O L L	—	—	—	—	1	—	1	2,00	1	0,89	0,50	2,50	1,50
O L D	—	—	—	—	2	2	4	8,00	4	3,57	2,50	2,50	2,50
D L O	2	—	2	3,22	1	—	1	2,00	3	2,68	3,00	—	1,50
D L D	—	—	—	—	1	—	1	2,00	1	0,89	—	1,00	0,50
O O L/D	—	1	1	1,61	—	1	1	2,00	2	1,78	—	1,00	0,50
D O L/D	—	1	1	1,61	—	—	—	—	1	0,89	—	—	—
Egyéb - Other	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	19,50	12,00	15,75



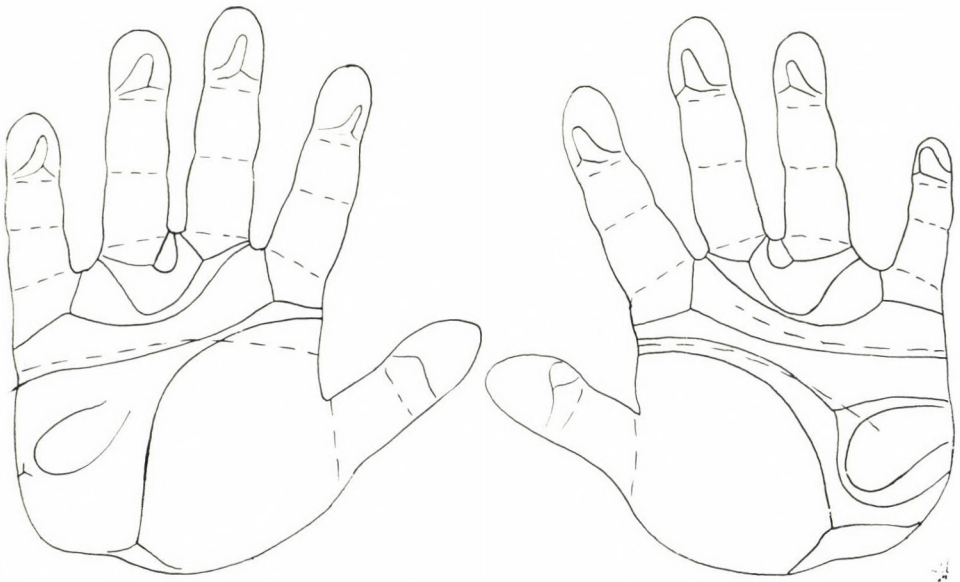
3. ábra. PJ 7 éves Down-kóros fiú fenotípusa: karyotípus: 47 (G_1 trisómia)
Fig. 3. Phenotype of P.J. 7 years old boy suffering from Down's disease: caryotype:
47 (trisómia G_1)



4. ábra. PJ 7 éves Down-kóros fiú tenyérlenyomata
Fig. 4. Palm print of P.J. 7 years old boy suffering from Down's disease



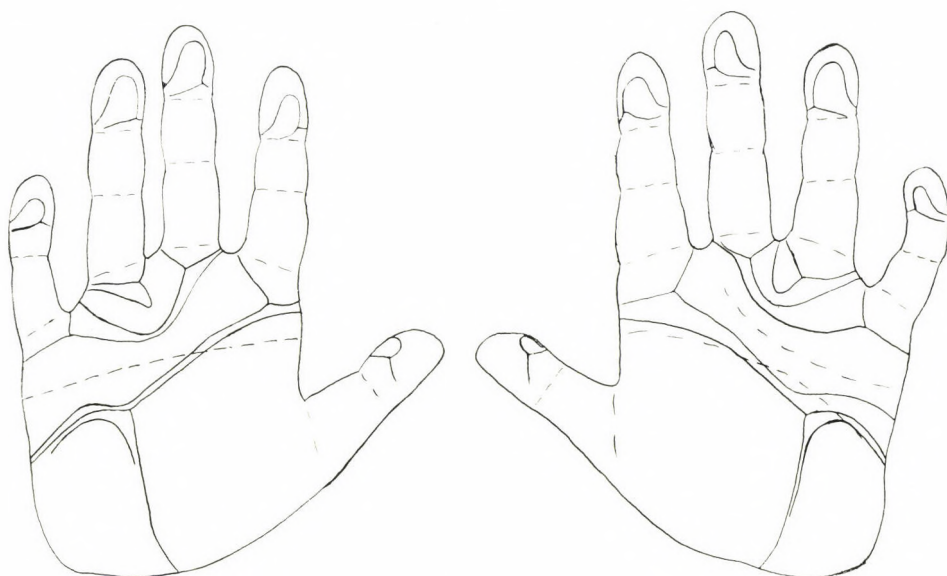
5. ábra. TF 17 éves Down-kóros fiú fenotípusa; karyotípus: 47 (G₁ trisómia)
Fig. 5. Phenotype of TF, 17 years old boy suffering from Down's disease; caryotype:
47 (trisómia G₁)



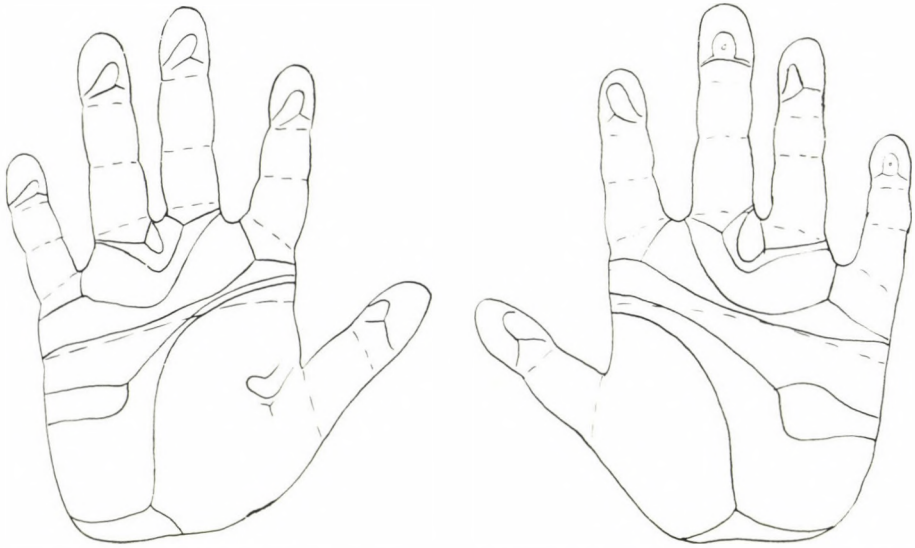
6. ábra. TF 17 éves Down-kóros fiú tenyérlenomata
Fig. 6. Palm print of TF 17 years old boy suffering from Down's disease



7. ábra. BI 18 éves Down-kóros lány fenotípusa; karyotípus: 47 (G₁ trisómia)
Fig. 7. Phenotype of BI, 18 years old girl suffering from Down's disease; caryotype:
47 (trisomia G₁)



8. ábra. BI 18 éves Down-kóros leány tenyérlenyomata
Fig. 8. Palm print of BI, 18 years old girl suffering from Down's disease



9. ábra. HT 11 éves Down-kóros fiú tenyérlenyomata; karyotípus: 46/47 (mozaik G_1 trisomia)
Fig. 9. Palm print of TH, 11 years old boy suffering from Down's disease: caryotype: 46/47
(mosaic trisomia G_1)

kórosnak, a 2. ábrán levő negatív eredményű, tehát nem Down-kórosnak minősült.

A képlet alkalmazásához szükséges volt még a következő jellemzők megállapítása: négyujjredő, másodlagos redőzet, gyöngyfűzér típusú lécek és az 5. ujjon egy flexiós redő jelenléte. Ezek a következő gyakorisággal fordultak elő: *négyujjredő*: 37,32% (nemi különbségeket itt nem vizsgáltunk, mert nem tartottuk lényegesnek, de ebben az egy jellegben feltűnően nagy differencia mutatkozott, fiúknál 51,72%, lányoknál 22,92% volt a gyakoriság), *másodlagos redőzet*: 99,14%, *gyöngyfűzér típusú lécek*: 91,19%, az 5 ujjon egy *flexiós redő*: 35,81%.

A négyujjredő gyakorisága normális populációban PAPP (1964) szerint 3,6%, Down-kórosoknál 14,2%. A gyöngyfűzér mintázottság GEIPEL (1964) szerint normális populációban 16,82%-ban, Down-kóros csoportban 71,72%-ban fordul elő. A másodlagos redőzet és az 5. ujjon egy flexiós redő jelenléte normális populációban gyakorlatilag nem található.

9. A kromoszóma tenyésztést a Hajdú-Bihar megyei Egészségügyi Gyermekotthonban lakó 10 gyermeknél végeztük el. Ebből eddig négyet analizáltunk, elkészítve a dokumentációt is. Mind a négy esetben bebizonyosodott a 21-es trisomia, 3 tiszta és egy 46/47 mozaik formában. Ez a négy gyermek a bőrlécrendszer alapján is Down-kórosnak diagnosztizálható. A 3–6. ábrákon ezeknek a gyermekeknek a fenotípusát, karyotípusát és tenyérleányomatát mutatjuk be.

9. táblázat

A kromoszóma-analízis eredménye
Table 9. Result of chromosome analysis

A vizsgált gyermekek Patients'				A különböző kromoszóma-számok előfordulási gyakorisága Frequency of different numbers of chromosomes							A vizsgált sejtek száma Number of investigated cells
jele sign	életkora age (year)	neme sex	ábrája figure	38	39	44	45	46	[47	48	
PJ	7	♂	3; 4	—	—	—	1	1	28	—	30
TF	17	♂	5; 6	1	—	—	—	2	26	1	30
BI	18	♀	7; 8	—	—	1	—	2	27	—	30
HT	11	♂	9	—	1	1	2	18	28	—	50

A trisomiát 30 sejt leszámolásával (a mozaik esetben 50 sejt leszámolásával) állapítottuk meg. A részletes eredményt a 9. táblázatban közöljük.

A továbbiakban szeretnénk minél több Down-kóros gyermek kromoszóma-analízisét elvégezni, hogy a kromoszómális típusok arányát megállapíthassuk és megvizsgáljuk, hogy a típusok között lehet-e morfológiailag valamilyen módszerrel különbséget tenni.

*

Köszönetet mondunk Dr. SCHULER DEZSŐ egyetemi docens úrnak a kromoszóma-tenyésztés módszerének átadásáért, és az elkészített karyotípusok megtekintéséért.

Összefoglalás

A szerzők 56 Down-kóros gyermekben (31 fiú és 25 lány kéz- és ujjlenyomattán) megvizsgálták a bőrlécrendszeri sajátosságokat. Kontrollnak 200 általános iskolás gyermek (100 fiú, 100 lány) hasonló adatait használták fel. Összehasonlították a klinikai és a bőrlécrendszer alapján felállított diagnózist, és kromoszóma tenyészetek elemzésével igazolták a 21-es trisomiát.

A kapott eredmények az irodalmi adatokkal közel megegyezők, de azok kiegészítéseképpen a szerzők felhívják a figyelmet a 11, 9, 7... forma nagy gyakorisága mellett a 7, 5, 5... forma teljes hiányára, az OLO interdigitális kombináció és a többes triradiusok nagy gyakoriságára és a thenar nagy mintaszegénységére.

*

(A Magyar Biológiai Társaság Embertani Szakosztályának 1969. június 16-i szakülésén elhangzott előadás; közlésre beérkezett 1969. szeptember 1-én.)

IRODALOM

- BERG, J. M. (1968): A study of the total dermal ridge-count on the human palm. — *Human Biology*, 40; 375—385.
- BERGSMAN, D. (1966) (edit.): Chicago Conference: Standardisation in human cytogenetics. — *Birth Defects*, 2; 1—20.
- CITHAM, R. G., MAC IVER, E. (1965): A cytogenetic and statistical survey of 105 cases of mongolism. — *Ann. Hum. Gen.* 28; 309—315.
- CUMMINS, H. (1939): Dermatoglyphic stigmata in mongoloid imbecilles. — *Anat. Rec.*, 73; 407—415.
- CUMMINS, H., MIDLO (1943): Finger prints, palms and soles. Philadelphia.
- DAY, R. W., MILES, C. P. (1965): Familial Down's syndrome with undetected translocation. — *Journ. Ped. (St. Luis)* 67; 399—409.
- FLEISCHMAN, T. (1967): A human cytogenetika újabb eredményei. — *Orvosi Hetilap*, 108; 2353—2359.
- FRASER, R. (1968): Bevezetés az orvosi genetikába. Medicina, Budapest. 183—184.
- GEFFERT, K. (1966): A praenatalis sugárzás következményei a magzatra, különös tekintettel a diagnosztikus sugárzásra. — *In: VÉGHÉLYI, P.—ROSTA, J. (szerk.): Prae- és perinatalis kérdések*, 107—111. Magyar Gyermekorvosok Társasága, Budapest.
- GEIPEL, G. (1964): Die Häufigkeit und die Verteilung der Perlschnurleisten auf den Händen von geistig normalen Menschen und Mongoloiden. — *Humangenetik*, 1; 157—162.
- GEIPEL, G. (1935): Anleitung zur erbbiologischen Beurteilung der Finger und Handleisten. München.
- HARDEN, D. G., MILLER, O. J., PENROSE, L. S. (1960): The Klinefelter-mongolism type of double aneuploidy. — *Ann. Hum. Gen.* 24; 165—169.
- HOLT, B. S. (1963—64): Finger-print patterns in mongolism. — *Ann. Hum. Gen.* 27; 279—282.
- HORVÁTH, L. (szerk.) (1961): Fejlődési rendellenességek kóroktana. Medicina, Budapest.
- HORVÁTH, L. (1969): A tenyér és ujjlenyomat értékelése a Down-kór diagnózisában. — *Orvosi Hetilap*, 110; 826—830.
- HUSTINX, T. W. J., EBERLE, P., GEERTS, S. J. (1961): Mongoloid twins with 48 chromosomes. — *Ann. Hum. Gen.* 25; 111—115.
- LEJEUNE, (1959) cit: GEFFERT (1966).
- LENART, GY. (1966): Letális és subletális faktorok jelentősége. — *In: VÉGHÉLYI, P.—ROSTA, J. (szerk.): Prae- és perinatalis kérdések*, 9—23. Magyar Gyermekorvosok Társasága, Budapest.
- MOORHEAD, P. S., NOWELL, P. C., MELLMAN, W. J., BATTIPS, D. M., HUNGERFORD, D. A. (1960): Chromosome preparations of leukocytes cultured from human peripheral blood. — *Exp. Cell. Res.* 20; 613—616.
- MORAVCSIK, E., PINTÉR, A. (1967): Halmazott fejlődési rendellenességek Down-kóros betegeiben. — *In: VÉGHÉLYI, P.—ROSTA, J. (szerk.): Prae- és perinatalis kérdések*, 157—158. Magyar Gyermekorvosok Társasága, Budapest.
- MALÁN, M. (1937): Tenyérnyomat vizsgálatok. — *Matematikai és Természettudományi Értesítő*, 56; 698—728.

- MALÁN, M. (1939): Papillaris minták vizsgálata hazai anyagon. — Matematikai és Természet-tudományi Értesítő, 58; 771—781.
- ORYE, E., COETSIER, H., HOOFT, C. (1969): A probable pericentric inversion of a G/G translocation chromosome in a mentally retarded child with mongoloid traits. — Hum. Hered. 19; 288—298.
- PAPP, M. (1964): A négyujjredő gyakorisága néhány hazai populációban. — Anthrop. Közl. 8; 127—133.
- PENROSE, L. S. (1954): The distal triradius t of the hands of parents and sibs of mongol imbeciles. — Ann. Hum. Gen. 19; 10—14.
- PENROSE, L. S. (1963): Finger-prints, palms and chromosomes. — Nature, 933—938.
- PENROSE, L. S. (1968): Memorandum on dermatoglyphic nomenclature. — Birth Defects, 4; 1—13.
- PURJESZ, B. (1965): A belgyógyászat és határterületeinek syndromái. Medicina, Budapest.
- SCHULER, D. (1966): A chromosoma aberratiók jelentősége a prae- és perinatális halálozásban. — In: VÉGHELYI, P., ROSTA, J. (szerk.): Prae- és perinatalis kérdések, 24—34. Magyar Gyermekorvosok Társasága, Budapest.
- SCHULER, D. (1967): Chromosoma aberratiók és gyakorlati jelentőségük. — Magyar Peditria, 3; 183—190.
- SZILÁGYI, K.—MOLNÁR, G. (1964): Bőrlécrendszer vizsgálatok egy Hajdú megyei populációban. (Kézirat) Debrecen.
- SZILÁGYI, K. M. (1965): Szellemi fogyatékosok bőrlécrendszere. — Anthrop. Közl. 9; 57—75.
- TOUGH, J. M., BROWN, C. (1962): Cytogenetics studies in chronic myeloid leukaemia and acute leukaemia associated with mongolism. — Lancet, 2; 246.

ANTHROPOLOGICAL EXAMINATION OF CHILDREN SUFFERING FROM DOWN'S DISEASE

I. Characteristics of the dermatoglyphics

by *Katalin Molnár-Szilágyi* and *A. Tornai*

(Summary)

Characteristics of the dermatoglyphic of 56 children (31 boys and 25 girls) suffering from Down's disease were examined by the authors. 200 elementary-school children of the Hajdú-Bihar county (100 boys and 100 girls) were used as controls. The clinical diagnoses and the diagnoses established relying on the dermatoglyphic were compared, and trisome 21 was proved by the analysis of chromosome cultures.

The dermatoglyphic was assessed according to CUMMINS and MIDLO's, GEIPEL's, as well as PENROSE's methods. The results obtained for the single characteristics were the following:

From among finger-print patterns L'' is the most frequent one and, in contradiction with several data of the literature, not on the second but on the third finger. L^r is most frequent on the fourth finger.

In the terminations the formula 11, 9, 7 . . . is highly preponderant as against the controls; again, the formula 7, 5, 5 . . . does not occur at all. In connection with that one the interdigi-tal pattern OLO is the most frequent one. The frequency of the t'' and t''' position of the axial triradius has been proved; moreover, the authors call attention to the high frequency of multiple triradii. The maximal atd angle can be considered a consequence of the high triradii. The poverty of patterns of the thenar was found to be equal in significance with the great abundance in patterns of the hypothenar.

Four persons diagnosed by means of the dermatoglyphic with HORVÁTH's method were found not to suffer from Down's disease. This deviation surpasses the permissible limit of errors.

Four caryo-types were determined by the authors from a leucocyte culture according to MOORHEAD, in these 1 mosaic and 3 pure trisome cases were found.

A szerzők címe: MOLNÁRNÉ SZILÁGYI KATALIN
Address of the authors: Debrecen 10.
KLTE Embertani Intézete

DR. TORNAI ALAJOS
Debrecen, Böszörményi út 148/A
Egészségügyi Gyermekotthon

