

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

DISTÚRBIOS DA COMUNICAÇÃO EM SÍNDROMES GENÉTICAS: UM ESTUDO DE REVISÃO SOBRE POSSÍVEIS CONTRIBUIÇÕES DA DERMATOGLIFIA

Cristiane MAGACHO COELHO
(Laboratório Integrado de Análise Acústica e Cognição – LIAAC,
Programa de Estudos Pós-Graduados em Linguística Aplicada e Estudos
da Linguagem – PEPG em LAEL da Pontifícia Universidade Católica de
São Paulo – PUCSP)
crismagacho@gmail.com

RESUMO: O presente estudo objetivou realizar levantamento bibliográfico, acerca de trabalhos publicados no Brasil e no Exterior, envolvendo síndromes genéticas que provocam distúrbios da comunicação, em que o método dermatoglífico fizesse parte dos achados clínicos. Os artigos selecionados foram separados por síndromes, perfazendo um total de 13. Dos 29 artigos selecionados, 28 apontaram dermatóglifos alterados em relação ao grupo-controle. Os resultados reforçam a possível contribuição do método dermatoglífico no diagnóstico diferencial de síndromes genéticas, justificada por padrões da impressão digital característicos, os quais podem figurar como fator preditivo nos distúrbios da comunicação, tendo a oportunidade de, em muitos casos, iniciar estimulação precoce.

PALAVRAS-CHAVE: Linguística, Fonoaudiologia, Síndromes Genéticas, Dermatoglia.

ABSTRACT: This study aimed to carry out literature review, about papers published in Brazil and abroad, involving genetic syndromes that cause communication disorders, in which the dermatoglyphics method was part of the clinical findings. Selected articles were separated by syndromes, a total of 13 syndromes. Of the 29 selected articles, 28 showed altered dermatoglyphics. The results reinforce the potential contribution of dermatoglyphic method in the differential diagnosis of genetic syndromes, justified by the characteristic fingerprint patterns, which may appear as a predictive factor in communication disorders, having the opportunity to, in many cases, start early stimulation.

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

KEYWORDS: *Language, Speech Therapy, Genetic Syndromes, Dermatoglyphics.*

0. Introdução

As síndromes genéticas podem desencadear alterações em vários aspectos inerentes ao desenvolvimento físico, cognitivo e linguístico.

Distúrbios na comunicação causados por síndromes genéticas podem impactar diretamente a vida social de um indivíduo.

A dermatoglia vem se mostrando uma aliada no diagnóstico dessas enfermidades, justamente por se tratar de um método de identificação das impressões digitais, que são compreendidas como representações epidérmicas das características genéticas, associadas às qualidades físicas e à tipologia de fibras musculares. Como marcador genético, a impressão digital tornou-se uma ferramenta para identificação de diferentes padrões dérmicos na saúde (FERNANDES FILHO, 1997).

O objetivo do presente estudo foi investigar trabalhos publicados, no Brasil e no Exterior, concernentes a síndromes genéticas que provocam distúrbios da comunicação, em que o perfil dermatoglífico fizesse parte dos achados clínicos.

1. Revisão de Literatura

1.1. Síndromes Genéticas e Comunicação

O termo "síndrome" pode ser definido como sendo um conjunto de sinais e sintomas relacionados etiologicamente. As síndromes genéticas são distúrbios determinados por alteração cromossômica ou mutação genética, podendo cursar com distúrbios na comunicação. A mais conhecida é a Síndrome de Down.

Dentre os distúrbios da comunicação, podemos mencionar alguns exemplos, como o comprometimento da linguagem, da fala, das funções orais e da deglutição (GIACHETI, 2004).

1.2. Dermatoglia

A dermatoglia é um método de identificação das impressões digitais, que são compreendidas como representações epidérmicas das características genéticas, associadas às qualidades físicas e à tipologia de fibras musculares. Como um marcador genético, tornou-se uma ferramenta para identificação de diferentes padrões dérmicos na saúde. O termo dermatóglifo foi proposto pelos pesquisadores Harold Cummins e Charles Midlo, em 1926, para designar as cristas epidérmicas que se

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

arrumam com linhas ou sulcos, formando desenhos nos dedos, na palma das mãos e na planta dos pés, revestidas por pele diferente daquela que reveste as demais partes do corpo (CUMMINS, MIDLO, 1961; ABRAMOVA, NIKITINA, CHAFRANOVA, 1995; BEIGUELMAN, 1995).

A primeira referência científica sobre dermatoglia data do século XVII e estava ligada à pesquisa anatômica das cristas da epiderme. Foi o anatomista inglês Grew, que em 1685 estudou as cristas cutâneas e Bidlo, que em seu livro publicado sobre anatomia humana, incluiu o desenho e a descrição das cristas da pele do polegar. As linhas dermopapilares representam as cristas epidérmicas que abarcam as aberturas das glândulas sudoríparas. Purkinje, em 1823, foi pioneiro ao fazer análise sistemática dos padrões constituídos pelas cristas epidérmicas nos dedos. Entretanto, Galton, no fim do século XIX, criou uma classificação para as impressões digitais e seu uso voltado para identificação policial (CUMMINS, MIDLO, 1961; GLADKOVA, 1966; FERNANDES FILHO, 1997).

O desenho da impressão digital corresponde à formação de cristas e aos sulcos localizados na derme, representando a polpa digital. Portanto, a impressão digital é a reprodução do desenho em qualquer superfície, formada por cristas pretas e sulcos brancos, poros sudoríparos, deltas (triângulos formados pelas cristas), pontos característicos ou minúcias, que são acidentes nas cristas papilares, e linhas brancas albedactiloscópicas, que são interrupções de duas ou mais cristas, não correspondendo aos sulcos e não sendo usadas para fins de identificação, porque não são perenes. As impressões digitais são determinadas hereditariamente, com multiformidade estrutural, sendo diferenciadas filo e antropogeneticamente para execução de tarefas mecânicas e táteis, e por esse motivo são definidas como marcas genéticas universais (FERNANDES FILHO, 1997; LEMOS, LEMOS, ALMEIDA, 2013).

A primeira metade do século XX tornou-se marcante para os estudos dermatoglíficos. Foram empreendidas várias pesquisas, como as de Cummins, relativas aos fatores que condicionam o desenvolvimento e a direção das cristas da pele. Em seguida, Bonevie, professora da Universidade de Oslo, estudou o desenvolvimento embrionário dos desenhos digitais em relação à hereditariedade. Ainda naquela época, outros trabalhos foram dedicados ao Caráter Hereditário do relevo da pele: dermatoglia em gêmeos e relação entre os desenhos nos dedos e na palma das mãos, que apresenta um significado peculiar para pesquisas étnicas do relevo da pele e estudo de caráter hereditário no homem (GLADKOVA, 1966, FERNANDES FILHO, 1997).

Tanto a epiderme quanto o sistema nervoso central têm origem no mesmo folheto embrionário: o ectoderma. Entre a quinta e a sexta semanas de vida intrauterina, a futura mão torna-se evidente como uma

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

espécie de lâmina plana. Por volta da sétima semana, dedos rudimentares começam a se formar. Já na oitava semana de vida intrauterina, visualizam-se abaulamentos ou "almofadas" digitais, palmares ou plantares, que mais tarde darão origem a polpa dos dedos, de extrema importância na ontogênese dos dermatóglifos. Este processo morfogênico, que dura cerca de 17 semanas, pode ser alterado tanto por fatores genéticos quanto por fatores ambientais, podendo atrasar o crescimento do próprio feto. Tal atraso no crescimento pode causar impacto na altura e na simetria da polpa dos dedos, modificando sua morfologia, seu tamanho e número de linhas dermopapilares que aparecerão posteriormente, por volta da vigésima primeira semana. Essas linhas aparecem inicialmente na ponta dos dedos, mais tarde na palma das mãos e finalmente na sola dos pés (MULVIHILL, SMITH, 1969; OKAJIMA, 1975; SALGADO, 1986; VINITZCA, 2005).

As impressões digitais são imutáveis ao longo da vida, como também o tipo do desenho formado e a quantidade de linhas nos dedos das mãos e pés, palma das mãos e planta dos pés (GONÇALVES, GONÇALVES, 1984).

A coleta da impressão digital pode ser feita de forma manual ou digital. A coleta manual é feita por meio de um papel e uma almofada próprios para impressão digital. Utiliza-se a almofada para sujar todos os dedos, nas falanges distais, e devem ser cobertas com tinta de lado a lado, até a altura das unhas. Em seguida, os dedos devem ser impressos no papel com o cuidado para não borrar a impressão. Já a coleta digital, inserida no meio científico há pouco tempo, pode ser utilizada por meio de *scanner*, onde o dedo é pressionado e sua impressão é armazenada. Em seguida, independente do tipo de coleta selecionado, há o processamento de sua leitura e interpretação (CUMMINS, MIDLO, 1961; FERNANDES FILHO, 1997).

Neste processo, são apresentados três desenhos:

- Arco (A) – desenho caracterizado pela ausência de deltas. Está relacionado com indivíduos de muita força muscular.



Figura 1: impressão digital com Arco, desenho sem núcleo e sem delta (acervo pessoal)

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

- Presilha (L) – desenho que possui um delta e representa sujeitos com velocidade e explosão.



Figura 2: impressão digital com Presilha, apresentando um núcleo e um delta (acervo pessoal)

- Verticilo (W) – desenho que possui dois deltas; indivíduo que apresenta habilidade tanto na resistência quanto na coordenação motora.

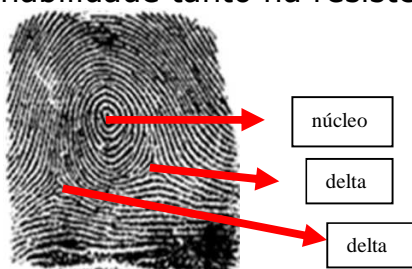


Figura 3: impressão digital com Verticilo, apresentando um núcleo e dois deltas (acervo pessoal)

Após a coleta e a interpretação dos desenhos das impressões digitais, inicia-se a análise dermatoglífica, correlacionando os desenhos às qualidades físicas e aos tipos de fibra muscular. Habilidades como a resistência e a coordenação motora estão relacionadas à predominância da fibra muscular vermelha; já a fibra branca está ligada à velocidade na contração muscular (CUMMINS, MIDLO, 1961; FERNANDES FILHO, 1997).

Quanto às áreas de aplicabilidade da dermatoglia, temos a esfera criminalística, na identificação de sujeitos, a esfera esportiva, apontando talentos no esporte e a médica. Há meio século vem se pesquisando a combinação de índices dermatoglíficos, associados às diversas síndromes. A genética auxilia na descoberta da associação de anomalias congênitas determinadas por alterações cromossômicas, possivelmente observadas nas Síndromes de Down, de Turner e de Sotos, entre outras, com padrões dermopapilares discrepantes, e que constituem subsídio para o diagnóstico clínico. Foram relatadas, ainda, por Priest e Robinson (1967), alterações dermatoglíficas importantes no feto quando a gestante é contaminada pela rubéola; em distúrbios oriundos de fatores como, a esquizofrenia, a debilidade mental e a epilepsia. Os achados

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

dermatoglíficos também têm sido utilizados para indicar possível Transtorno de Déficit de Atenção/Hiperatividade - TDAH (PONS, 1959; RAPHAEL, RAPHAEL, 1962; HIRSCH, 1965; ALTER, 1967; SINGH, 1967; SALDANHA, 1968; REED, 1981; BARKLEY, 2002; LEMOS, LEMOS, ALMEIDA, 2013).

3. Métodos

A presente pesquisa, de caráter descritivo exploratório, apresenta uma revisão bibliográfica acerca do tema "síndromes genéticas e dermatoglia", em que foram utilizadas as bases de dados Scielo, Lilacs, Dialnet e Google Acadêmico.

Fizeram parte do critério de inclusão artigos nacionais e estrangeiros, cujo tipo de pesquisa poderia ser de campo ou bibliográfica, acerca de síndromes genéticas que comprometem a comunicação humana, associadas a achados dermatoglíficos.

Foram encontrados, até o momento, 40 artigos, dos quais somente 29 se enquadraram no perfil da pesquisa. A exclusão dos demais foi justificada por tratarem de síndromes não-relacionadas à comunicação humana.

4. Resultados

A dermatoglia vem sendo utilizada em diversas áreas de estudo, relacionadas ao âmbito da saúde, de acordo com publicações encontradas na atualidade. Os artigos que fazem parte desta pesquisa datam de 1965 a 2016 (Figura 4), em que demonstram a importância da relação entre o conhecimento do método dermatoglífico e as características do indivíduo.

A Síndrome de *Down* ou Trissomia do cromossomo 21 é a alteração cromossômica mais frequente no ser humano e a mais estudada. Os recém-nascidos com essa condição apresentam hipotonia, fontanelas amplas, olhos amendoados, baixa implantação das orelhas, prega simiesca, macroglossia, hiperatividade, déficit de atenção e retardo mental, com maior propensão no desenvolvimento de algumas doenças, como cardiopatias e problemas respiratórios. Os indivíduos com a síndrome podem apresentar implicações na linguagem, na fala, na voz, na memória sequencial auditiva e por vezes perda auditiva (GIACHETI, 2004). Foram encontrados 8 artigos sobre esse tema, que serão apresentados a seguir.

Em 1965, Soltan e Clearwater estudaram a relação da dermatoglia com a síndrome e sua translocação, definida como a perda do fragmento cêntrico entre 2 cromossomos. Compararam, em pacientes da raça caucasiana, achados de translocação aos da Trissomia do cromossomo

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

21, em termos dermatoglíficos. Encontraram, como resultado, que dos sujeitos pesquisados, 1 paciente com translocação e 6 com trissomia apresentaram presilhas radiais no 4º e 5º dedos de ambas as mãos. Relatam que nos anos 30, Cumins (1936) foi o autor que primeiro estudou as configurações dermatoglíficas nos portadores da Síndrome.

Shiono (1965) estudou a relação dermatoglífica de 100 crianças japonesas com Síndrome de Down comparando-a com 571 indivíduos-controle. Obteve resultado semelhante à pesquisa anterior: maior incidência de presilhas radiais e ulnares no 4º e 5º dedos de ambas as mãos.

Já em 1973, Miller apresentou estudo de revisão sobre o tema dermatoglia, apontando Cumins como precursor dos estudos relacionados a achados dermatoglíficos na Síndrome de *Down*, seguido de Walker, que estendeu os estudos de Cumins e, em 1957, publicou método para utilizar as configurações dermatoglíficas no diagnóstico da Síndrome. Entretanto, devido à necessidade de demanda computacional para a época, seu método caiu em desuso. Em seguida, Miller descreve o trabalho de Reed *et al* (1970) que desenvolveram o "monograma dermatoglífico", que era um mapeamento utilizado para o diagnóstico da Síndrome.

Qazi *et al* (1977) também estudou a relação da dermatoglia em pacientes com Síndrome de *Down*, de diferentes raças (branca, negra e japonesa) e grupo-controle. Encontraram resultados semelhantes de verticilos e presilhas ulnares em ambos os grupos, porém, presença maior de arcos nos sujeitos com Trissomia do Cromossomo 21.

Díaz Martínez e Quero (1989) estudaram o perfil dermatoglífico de 50 meninos, na faixa etária entre 5 e 14 anos com diagnóstico de Síndrome de *Down* e outros 50 casos-controle, a fim de determinar a eficácia da aplicabilidade da dermatoglia no diagnóstico da Síndrome. Com base na análise dos resultados, propuseram um método de diagnóstico que leva em conta outros parâmetros, diferentes do proposto pelos autores, que não requer operações matemáticas complexas. Não houve pretensão de substituir a análise citogenética, mas sim somar recursos para alcançar um diagnóstico preciso.

Em 1995, Rajangan, Janakiram e Thomas encontraram, em seu artigo acerca de dermatóglifos na Síndrome de Down, com 235 pacientes diagnosticados e grupo-controle, houve prevalência de presilha ulnar na análise dermatoglífica dos pacientes.

Barbosa, Fernandes e Fernandes Filho (2009) estudaram a antropometria, a força muscular e a dermatoglia em portadores da Síndrome. No que se refere às questões dermatoglíficas, os autores apontam achados com predominância de presilha ulnar.

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

O último artigo pesquisado sobre o tema foi o de Flores *et al* (2014), que escreveram acerca das características fenotípicas de pacientes com Síndrome de *Down*. O objetivo foi de identificar as condições da saúde oral dos portadores de Síndrome de Down e seus achados dermatoglíficos, em Monterrey, no México. Esta pesquisa apontou deficiência nas condições da saúde oral dos sujeitos desta pesquisa, além dermatóglifos atípicos (não especificados). Concluíram que é emergencial a criação de um programa de saúde odontológica integral para tais pacientes.

Outra doença genética na qual a dermatoglia foi relacionada é a Síndrome de *Sotos*. Também chamada de gigantismo cerebral, de acordo com De Myer (1972), é definida como um crescimento físico desordenado, até os 3 anos de vida. O sujeito portador de tal síndrome apresenta como características o prejuízo intelectual, problemas na linguagem, na fala, atraso no desenvolvimento motor, características bem parecidas com a Síndrome de Down. Todos os trabalhos encontrados referem-se à presença de "dermatóglifos raros", cujo padrão embriológico completou-se na 18ª semana de vida intra-uterina. Foram selecionados 6 artigos, que se encontram a seguir.

Funez, Talesnik e Muzzo, em 1979, ao pesquisarem sobre a Síndrome, estudaram o caso de uma menina de 3 anos e sete meses de idade, apresenta retardo mental moderado com distúrbio psicomotor, como também alterações dermatoglíficas inespecíficas.

Em 1986, Hidalgo e Vilarroel estudaram o caso de uma criança de 7 anos de 10 meses de idade, do sexo masculino, apresentando características como atraso na marcha e na fala. Os autores relatam que a alteração de padrões dermatoglíficos encontrada permite pensar num fator que opera durante o período intrauterino.

Chueca *et al* (1990), ao escreverem sobre a Síndrome de *Sotos*, relatam o caso de um adolescente de 13 anos, que foi atendido num pronto socorro, apresentando crise convulsiva, perda de consciência. Retardo mental moderado, deficiente coordenação motora e alterações dermatoglíficas foram algumas das características apresentadas.

Em 1999, Scigliano, Pereira, Daroda e Marczykovsky escreveram estudo de caso sobre a malformação urológica em relacionada à Síndrome. Alguns casos cursam com alterações urológicas, sem explicação satisfatória até a data da pesquisa. Entretanto, os autores acreditam que a anormalidade urológica seja consequência do refluxo vésico-uretral.

Assumpção, Magalhães e Assumpção Junior, em 2008, escreveram o relato de um caso da Síndrome, um menino de 7 anos, apresentando dificuldade de aprendizagem, hiperatividade, agressividade, acompanhado por neurologista desde os 7 meses de vida, quando foi

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

acometido por crise convulsiva devido a quadro febril. As autoras concluem que uma das causas de retardo mental leve a moderado, é a Síndrome de Sotos.

Em 2012, Menendez Garcia *et al.* definem várias síndromes, inclusive a de Sotos, associando-as a aspectos moleculares e genéticos. Afirmam que a deficiência mental está relacionada em mais de 85% dos casos. Concluem o estudo, sugerindo a avaliação dermatoglífica, para o diagnóstico diferencial dentre as síndromes do sobre crescimento.

Síndrome de *Cri-du-Chat*, descrita em 1963 por Dr. Lejeune, na França, pode ser definida como uma alteração cromossômica causada pela quebra parcial do "braço curto" do cromossomo 5. Os portadores da síndrome apresentam face assimétrica, microcefalia, má formação da laringe, ocasionando o chamado "miado de gato", hipotonia generalizada que, em idade mais avançada, dará lugar a hipertonia, dermatoglias anormais e retardo neuromotor e mental (STOIAN *et al.*, 2009). Na sequência, foram descritos 4 artigos.

Aubert *et al* (2003) apresentaram dois estudos de caso sobre a síndrome. O primeiro, menino de 8 anos, que apresentou hipotonia no período neonatal, sustentou a cabeça com 1 ano, sentou aos 18 meses, falou os primeiros monossílabos com 1 ano. O segundo caso relata a história de menino de 6 anos de idade. Apresentou atraso psicomotor, sustentou a cabeça com 1 ano, sentou aos 3, ficou de pé aos 4 e começou a falar aos 5 anos. Os autores relataram alterações dermatoglíficas em ambos os casos.

Em 2007, Vallejo *et al* pesquisaram a síndrome, ilustrando com o caso de um recém-nascido que deu entrada na emergência com quadro de cianose. Apresentava alteração dermatoglífica inespecífica.

Scalisi, Araque (2009) descreveram 2 casos estudados, baseados em revisão sistemática de literatura. Achados dermatoglíficos com alterações inespecíficas.

Stoian *et al* (2009), ao pesquisarem a síndrome, estudaram o caso de um recém-nascido, do sexo feminino, abandonada na maternidade, com crescimento intra-uterino retardado. Achados dermatoglíficos igualmente alterados foram relatados.

A Síndrome *Simpson-Golabi-Behmel*, ou Síndrome do cromossomo frágil, é uma doença hereditária, ligada ao cromossomo X, caracterizada por crescimento excessivo, dismorfismos faciais, anomalias viscerais e esqueléticas, macrossomia, com ou sem atraso no desenvolvimento, retardo mental de leve a severo. Podem ser encontrados graves prejuízos na linguagem/aprendizagem na presença de retardo. O nome da síndrome é uma homenagem aos autores que primeiro estudaram tal

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

doença, entre a década de 70 e 80 (RAMOS, SÁ, SARAIVA, 2008). Foram encontrados apenas 2 trabalhos sobre tal síndrome.

De León *et al* (2006) descreveram a síndrome como sendo uma doença do sobrecrescimento, com características citadas anteriormente. Apontaram o aparecimento de alterações em dermatóglifos nesta síndrome. Menéndez *et al* (2012) também citam a síndrome ao falarem de doenças do sobre crescimento, com alteração dermatoglífica.

A Síndrome de *Cornelia de Lange* é considerada uma doença genética rara, presente ao nascimento, mas nem sempre diagnosticada no mesmo momento. O paciente portador de tal síndrome apresenta comprometimento físico e cognitivo, afetando ambos os sexos.

O único trabalho encontrado que faz referência aos achados dermatoglíficos é o de Werneck, Marçallo (1972). Estudaram um caso da doença: menina de 9 anos de idade, apresentando cianose importante e dispneia, além de atraso no desenvolvimento psicomotor e na fala. Na referida pesquisa, foram encontradas alterações dermatoglíficas, com excesso de presilhas, confirmando os resultados na literatura.

A Síndrome de *Noonam* é uma doença genética de importante diagnóstico diferencial em pacientes de baixa estatura. Geralmente apresentam atraso no desenvolvimento psicomotor e mental (WILLSHAW, SÁNCHEZ, ASPILLAGA, 1976; MALAQUIAS *et al*, 2008).

Os únicos autores a estudarem a síndrome de Noonam foram Willshaw, Sánchez e Aspillaga (1976). Relataram que o paciente portador de tal doença apresenta como características: palato ogival, orelhas de implantação baixa, anomalias renais, retardo mental e alterações dermatoglíficas. Dos três casos relatados na pesquisa, dois deles apresentaram alterações dermatoglíficas.

Síndrome de *Wiedemann y Beckwith* é uma doença genética, que apresenta como característica o sobrecrescimento, a predisposição a tumores e as malformações congênitas. Em 1979, em um único trabalho publicado sobre o tema, Mena, Strickeler relatam que as primeiras publicações sobre a Síndrome dataram de 1963, com as seguintes características: macroglossia, onfalocele, hiperplasia celular de vários órgãos, gigantismo, hipoglicemia e microcefalia moderada, com resultados dermatoglíficos normais.

A Síndrome de *Pfeiffer* é uma doença genética caracterizada pela união de ossos do crânio, impedindo-o de crescer de forma adequada. Em 1989, Borbolla Vacher, Hernández Iglesias escreveram a respeito de 8 casos da Síndrome de *Pfeiffer*, que pertence ao grupo de doenças chamadas de acrocefalossindactilias. Está relacionada com características como hidrocefalia, comprometimento psicomotor e protrusão ocular. Quanto aos achados dermatoglíficos, há diminuição da frequência de

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

arcos, entre outras deformidades. Os autores acreditam que tais combinações dermatoglíficas podem ser de grande valia para o diagnóstico diferencial.

A Síndrome de *Proteus* é uma doença genética rara, com crescimento exagerado e patológico da pele, com tumores subcutâneos, como os linfangiomas e lipomas, caracterizando-se por gigantismo parcial das mãos e dos pés, macrocefalia, alteração dermatoglífica e uma aparência monstruosa, assim relataram os autores Larena Limmermann, Garza Eliondo e Rodríguez Soto (1995).

A Síndrome de *Neuhausser* é uma enfermidade autossômica recessiva, caracterizada por megalocórnea, hipotonia e retardo mental. Barja, Alvear, Cortéz (1996), únicos autores que pesquisaram sobre a dermatoglia na Síndrome, ilustraram com o caso de uma menina de 9 meses de vida, que apresentava todas as características descritas anteriormente, além de anormalidades dermatoglíficas e atraso no desenvolvimento psicomotor.

A Síndrome de *Filippi*, considerada como doença genética, caracterizada pela ausência de mucopolissacarídeos III, responsáveis pela quebra das cadeias de glicosaminoglicanos. Caracteriza-se por infecção das vias aéreas, macroglossia, hidrocefalia e hipoacusia. Em 2003, Ojeda, Hernández Iglesias pesquisaram a Síndrome. Detectaram dermatóglifos alterados, com predomínio de verticilos.

A Síndrome de *Rubinstein-Taybi* é uma doença rara, que pode acometer ambos os sexos, e que apresenta características como baixa estatura, palato ogival, retardo mental e polegares grandes e largos. Seu diagnóstico só é possível de ser realizado após os 15 meses de vida.

Matos, Passos, Carvalho, Moreira (2005) estudaram sobre a Síndrome, apontando alterações dermatoglíficas, como aumento do número de arcos, presilhas radiais voltadas para outros dedos, exceto o segundo.

A Síndrome de *Kabuki* é uma doença congênita, que se caracteriza por anomalias esqueléticas, déficit intelectual e palato ogival, cardiopatias congênicas e atraso no crescimento.

Em 2005, Pascual-Castroviejo, Pascual-Pascual, Velásquez-Fragua, Palencia escreveram um trabalho sobre a Síndrome da Máscara de Kabuki, ou simplesmente Kabuki, encontrando padrões dermatoglíficos "pouco usuais".

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

Figura 4 – Síndromes Genéticas estudadas nos artigos encontrados



Figura 4: Número de artigos publicados sobre Síndromes Genéticas e seus distúrbios da comunicação, em que o método dermatoglífico foi utilizado.

5. Discussão

A partir dos dados expostos anteriormente, foram encontrados 40 artigos, dos quais somente 29 foram elegíveis para esta pesquisa, por não se enquadrarem nos requisitos de inclusão.

No que diz respeito às pesquisas sobre a Síndrome de *Down*, foram relacionados 8 artigos, entre os anos de 1965 a 2014, demonstrando a tendência ao predomínio do desenho Presilha, comparadas a um grupo-controle.

Já na Síndrome de *Sotos*, encontramos 6 artigos, entre os anos de 1979 a 2012, em que todos apontaram dermatóglifos anormais na população pesquisada, em relação a uma população-controle.

Com relação aos trabalhos acerca da Síndrome de *Cri-Du-Chat*, 4 artigos foram selecionados, entre os anos de 2003 a 2009, dentre os quais os 4 apresentaram achados dermatoglíficos anormais, comparados ao grupo-controle.

Os resultados dos 2 artigos pesquisados em 2006 e 2012, da Síndrome *Simpson-Golabi-Behmel*, revelaram aumento do número de linhas na palma das mãos, se comparados à população-controle.

A Síndrome de *Cornelia de Lange*, que foi pesquisada em um artigo, de 1972, esteve relacionada ao aumento do número de Presilhas, relacionados ao grupo-controle.

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

O trabalho relacionado à Síndrome de *Noonam*, de 1976, apresentou dados dermatoglíficos alterados, se comparados ao grupo-controle.

A Síndrome de *Pfeiffer*, objeto de estudo de uma pesquisa, no ano de 1989, revela tendência à diminuição da frequência de Arcos na população estudada, em relação à população-controle.

Os autores que pesquisaram a Síndrome de *Proteus*, no ano de 1995, encontraram alterações dermatoglíficas em seus achados, se comparados ao grupo-controle.

Da mesma forma, houve comprovada alteração dermatoglífica no caso estudado, com relação ao artigo acerca da Síndrome de *Neuhausser*, estudado em 1996.

Na Síndrome de *Filippi*, os autores encontraram tendência ao predomínio de Verticilos nos polegares, se comparados ao grupo-controle.

A Síndrome de *Rubinstein-Taybi*, doença genética estudada em 2005, relacionada ao método dermatoglífico, também apresentou dados alterados relativos ao método dermatoglífico, como o aumento da presença de Arcos em relação à população-controle.

A Síndrome de *Kabuki*, representada por único artigo que a relacionou com o método dermatoglífico, em relação ao grupo-controle, encontrou alteração no perfil dermatoglífico na população estudada.

Já os autores da única pesquisa acerca da Síndrome de *Wiedemann y Beckwith*, datada de 1979, encontraram resultados dermatoglíficos esperados na população estudada, se comparados ao grupo-controle.

Dos 29 trabalhos encontrados, 28 apresentaram achados dermatoglíficos alterados, em relação ao grupo-controle, delimitando, assim, "marcas" genéticas em algumas síndromes. A discussão aponta que a dermatoglia, método de interpretação da impressão digital, indicado como um marcador genético, parece ser uma importante ferramenta, se inserida em um diagnóstico diferencial, inclusive em quadros em que os distúrbios de linguagem, de voz e de motricidade orofacial se fazem presentes.

6. Conclusão

Os resultados reforçam a possível contribuição do método dermatoglífico no diagnóstico diferencial de síndromes genéticas, justificada por padrões da impressão digital característicos, os quais podem figurar como fator preditivo nos distúrbios da comunicação, tendo a oportunidade de, em muitos casos, iniciar estimulação precoce.

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ABRAMOVA, T.F.; NIKITINA, T.M.; CHAFRANOVA, A.J. Impressões dermatoglíficas: marcas genéticas na seleção dos tipos de esporte. Atualidades na preparação de atletas nos esportes cíclicos: coletânea de artigos científicos. Volvograd, cap.2, p.86-91, 1995.

ALTER, M. Dermatoglyphic analysis as diagnostic tool. *Medicine*, 46. p. 35-46. 1967.

ASSUMPCÃO, T.M. *et al.* Síndrome de Sotos (Gigantismo Cerebral): relato de um caso. *Mudança – Psicologia da Saúde*, p.130-133, jul./dez.2008.

AUBERT, R. A.; GALÁN M.C.C.; CEDILLO V.M.; GALICIA E.G.; VEJA, M.R.R.; PEREDO, A.C. *Síndrome de cri du chat: Presentación de dos casos*. 2003.

BARBOSA, E.deL.; FERNANDES, P.R.; FERNANDES FILHO, J. Antropometria, força muscular e dermatoglia de portadores da Síndrome de Down. *Fit.Perf.J.*, v.8, n.4, , p.269-278, 2009.

BARJA, S.; ALVEAR, J.; CORTÉS, F. Síndrome de Neuhausser: megalocornea y retraso mental. *Rev.Chilena de Pediatría*, v.67, n.4, p.172-175, 1996.

BARKLEY, R. Transtorno de déficit de atenção/hiperatividade (TDAH): guia completo e autorizado para pais, professores e profissionais da saúde. Porto Alegre: Artmed, 2002.

BEIGUELMAN, B. Dinâmica dos genes nas famílias e nas populações. 2ed. *Rev. Bras. Genética*. Ribeirão Preto, 1995.

BORBOLLA VACHER, L.; HERNÁNDEZ IGLESIAS, M. Dermatoglifos em 8 casos de Síndrome de Pfeiffer. *Rev.Cuba de Pediatría*, v.61, n.1, p.9-20, 1989.

CHUECA, A.S.; ZARAGOZANO, J.F.; GONZALVO, G.G.; SANCHEZ, B. Gigantismo cerebral (síndrome de Sotos). Consideraciones sobre latalladefinitiva. *Analesespañoles de pediatría: Publicación oficial de laAsociaciónEspañola de Pediatría (AEP)*, v. 32, n. 2, p. 179-182, 1990.

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

CUMMINS, H. MIDLO, C. Finger prints, palms and soles: an introduction to dermatoglyphics. 2ed. New York: Dover, 1961.

DE LEÓN, N. E.; HERNÁNDEZ, M.; GARCÍA, A. *Signos clínicos y dermatoglíficos en dos casos con síndrome Simpson-Golabi-Behmel*. *Revista española de antropología física*, n. 26, p. 123-128, 2006.

DE MYER, W. *Megaencephaly in children*. *Rev. Neurology*, n.22, p.634-643, 1972.

DÍAZ MARTÍNEZ, E.; QUERO, J. *Dermatoglifos mas frecuentes em el síndrome de Down: aplicación práctica*. *Boletim Méd. Postgrado*. V.5, n.2, p.19-27, 1989.

FERNANDES FILHO J. Impressões dermatoglíficas - marcas genéticas na seleção dos tipos de esporte e lutas. [Tese de Doutorado]. Instituto de Investigação Científica de Cultura Física e Esportes da Rússia. Moscou, 1997.

FLORES, J.B.G.; MENCHACA, R.E.M.; ALANIS, M.G.T.; MENCHACA, H.R.M.; SILVA, G.R. Evaluación de la salud oral y de las características fenotípicas de individuos con síndrome de Down de diferentes agrupaciones en Monterrey, México. *Rev. ADM*, v. 71, n.2, p.66-71, 2014.

FUNEZ, F.; TALESNIK, E.; MUZZO, S. Gigantismo cerebral o síndrome de Sotos. *Revista chilena de pediatría*, v. 50, n. 3, p. 64-67, 1979.

GIACHETI, C.M. Fonoaudiologia e genética: estudos contemporâneos. In: FERREIRA, L.P.; BEFI-LOPES, D.M.; LIMONGI, S.C.O. (org.) *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca, p.1040-1053, 2004.

GLADKOVA, T.D. *Desenhos das mãos e dos pés dos homens e dos macacos*. Moscou: Ciência, 1966.

GONÇALVES, A.; GONÇALVES, N.N.S. *Dermatoglifos: principais conceituações e aplicações*. *Anais Brasileiros de Dermatologia*. v.59, n.4, p.173-186. 1984.

HIDALGO, R.; VILLARROEL, M. Gigantismo Cerebral. *Revista chilena de pediatría*, v. 57, n. 2, p. 171-174, 1986.

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

HIRSCH, W. Finger, hand and foot prints in phenylketonuria as compared with other normal and abnormal populations. *Humangenetik*, 1.p. 41-45, 1965.

LARENAS LINNERMANN, D.; GARZA ELIZONDO, R.; RODRIGUEZ SOTO, J.G. Síndrome de Proteus. *Boletim Méd. Hosp. Inf. México*. v.52, n.2, p.119-123, 1995.

LEMO, H.D; LEMOS, J.C.C.; ALMEIDA, R.R. Uso da visão computacional para reconhecimento de padrões dermatoglíficos na identificação de crianças com possíveis distúrbios de aprendizagem. *Rev. Cereus*, v.5, n.3, p.35-39, set-dez./2013.

MALAGUIAS, A.C.; FERREIRA, L.V.; SOUZA, S.C.; ARNHOLD, I.J.P.; MENDONÇA, B.B.; JORGE, A.A.L. Síndrome de Noonan: do fenótipo à terapêutica com hormônio do crescimento. *Arq. Bras. Endocr. Metab*, n.52, v.5. , p.800-808, 2008.

MATOS, Y.G.M. de.; PASSOS, E.C.; CARVALHO, A.F.L. de; MOREIRA, L.M.A. Análise de sinais fenotípicos no reconhecimento precoce da Síndrome de Rubinstein-Taybi. *Rev.Ci.Méd.Biol. Salvador*, v.4, n.3, p.195-200, 2005.

MENA, M.; STRICKELER, A. *Síndrome de Wiedemann Y Beckwith (macroglosia, onfalocele, macrosomia)*. *Rev.Chilena de Pediatría*, v.50, n.1, p.59-61, 1979.

MENENDEZ GARCIA, R. TÉLLEZ A.T.; CASTILLO, M.O.; OTERLO, D.L. *Aspectos moleculares y asesoramiento genético de los síndromes de sobrecrecimiento*. *RevCiencias Médicas, Pinar delRío* , v. 16, n. 6, p. 116-131, dic. 2012 .

MILLER, J.R. *Dermatoglyphics. JournalofInvestigativeDermatology*, v. 60, n. 6, p. 435-442, 1973.

MILLSHAW, M.E.; SANCHEZ, R.; ASPILLAGA, M. *Estudio familiar em tres casos de Síndrome de Noonan*. *Rev.Chilena de Pediatría*, v.47, n.3, p.255-257, 1976.

MULVIHILL, J.J.; SMITH, D.W.The genesis of dermatoglyphics. *J. Pediat.*, 75, p.579-589, 1969.

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

OJEDA, N. de LEÓN; HERNÁNDEZ IGLESIAS, M. Hallazgos dermatoglíficos en un paciente con síndrome de Filippi. *Rev.Espanhola de Antropología Física*, n.24, p.1-4, 2003-2004.

OKAJIMA, M. Development of dermal ridges in the fetus. *J. Med. Genet.*, 12, p.243-250, 1975.

PASCUAL-CASTROVIEJO, I.; PASCUAL-PASCUAL, S.I.; VELÁSQUEZ-FRAGUA, R.; PALENCIA, R. Síndrome delmaquillaje Kabuki. A propósito de 18 casos españoles. *Rev.Neurologia*, v.40, n.8, p.473-478, 2005.

PONS, J. Relaciones entre esquizofrenia y líneas dermopapilares. *GenéticaIbérica*, 11.p.1-6, 1959.

QAZI, Qutub H. *et al. Dermatoglyphics in Down'ssyndrome patientsof different racial origins. American journal of mental deficiency*, v. 82, n. 3, p. 229-232, 1977.

RAJANGAM, S.; JANAKIRAM, S.; THOMAS, I. M. *Dermatoglyphics in Down'ssyndrome. JournaloftheIndian Medical Association*, v. 93, n. 1, p. 10-13, 1995.

RAMOS, F. SÁ, J. de.; SARAIVA, J.M. Síndrome de Simpson-Golabi- Behmel. *ActaPedr.Portuguesa*, n. 39, v. 6, p.243-246, 2008.

RAPHAEL, T; RAPHAEL L.G. Finger prints in schizophrenia. *J. Amer. Med. Ass.*, 180.p. 215-219, 1962.

REED, T. Dermatoglyphics in medicine: problems and use in suspected chromosome abnormalities. *Amer. J. Med. Genet.* 8.p. 411-429, 1981.

SALDANHA, P.H. Dermatóglicos em genética médica. *Rev. Paul. Med.* 72.p. 173-204, 1968.

SALGADO, M.A.C. Análise quantitativa dos dermatóglicos nas cardiopatias congênitas. Faculdade de Odontologia, Universidade Estadual de Campinas. [Dissertação de Mestrado]. 1986.

SCALISI, F.R.C.; ARAQUE, G.da S. Síndrome de Cri-du-Chat: Reporte de dos casos y revisión de la literatura. *Canarias Pediátrica*, v.33, n.1, p.7-13, 2009.

COELHO, Cristiane MAGACHO. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*, v. XXXI: 37-54, 2016. São Paulo: LAEL/PUCSP. ISSN 2237-759X

SCIGLIANO, H.M.; PEREIRA, M.A.; DARODA, R.F.; MARCZYKOVSKY, F. Malformação urológica em criança com síndrome de Sotos: relato de caso. *Jornal de Pediatria RJ*. v.75, n.5, p.370-372, 1999.

SHIONO, H.; KADOWAKI, J.; KASAHARA, S. *Dermatoglyphics of Down's syndrome in Japan. The Tohoku journal of experimental medicine*, v. 99, n. 2, p. 107-113, 1965.

SINGH, S. Dermatoglyphics in schizophrenia. *Acta Genet*. 17.p.348-352, 1967.

SOLTAN, HUBERT C.; CLEARWATER, KATHLEEN. *Dermatoglyphics in translocation Down's syndrome. American journal of human genetics*, v. 17, n. 6, p. 476, 1965.

STOIAN, M.; BELENGEANU, V.; FARCAS, S.; ANDREESCU, N.; POPA, C.; BOIA, M.; OPRITESCU, M.; ORMEROD, E. *Lejeune Syndrome: a microdeletions syndrome – case report. Jurnalul Pediatrului*, vol.12, p.47-48, 2009.

VALLEJO, B. F.SANJUÁN, P.H.; IÑIGUEZ, J.P.G.; SERRA, M.B.; LÓPEZ-PISÓN, J. *Cri du chat syndrome: report of a new case and review. Acta Pediatrica Espanola*, v. 65, n. 6, p. 295, 2007.

VINITZCA, N. *La relación de la huella dactilar com la Esquizofrenia*. Faculdade de Psicologia. Universidade de Belgrano [Monografia]. 2005.

WALKER, N.F. *The use of dermal configurations in the diagnosis of mongolism*. *J.Pediatr.*, n.50, p.19-29, 1957.

WERNECK, L.C.; MARÇALLO, F.A. Síndrome de Cornelia de Lange. Vol.30. n.4, São Paulo, p.353-357, 1972.

WILLSHAW, M.E.; SÁNCHEZ, R.; ASPILLAGA, M. *Estudio familiar em tres casos de Síndrome de Noonan*. *Rev.Chilena de Pediatria*, v.47, n.3, p.255-257, 1976.