



# **Seminario N° 14**

## **Evaluación ecográfica y pronóstico de triploidias**

**Drs. Andrea Sepúlveda Hales, Daniela Cisterna Olguin, Sergio de la Fuente, Rodrigo Terra Valdes.**

**CERPO**

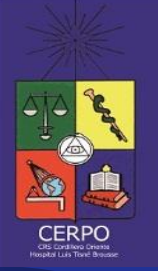
**Centro de Referencia Perinatal Oriente  
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**



# Triplodía

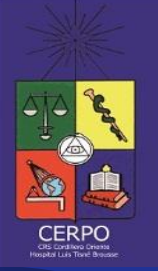
## Introducción

- Extra set de cromosomas haploides ( $n = 69$ ).
- La triploidía es una situación relativamente rara 0,1 % (0,005 a 1 %) de las gestaciones detectables. (1-2)
- 20 % de las aberraciones cromosómicas encontradas en abortos precoces
  - 86 % presentan degeneración molar parcial placentaria 1,2



# Introducción

- Triploidía asociado con desarrollo fetal mas alla de primer trimestre es raro.
- Prevalencia de triplodia a las 16-20 semanas es 1 en 5,000.<sup>3</sup>

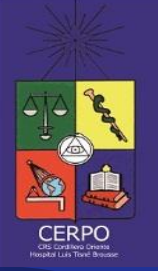


# Introducción

- Síndrome polimalformativo complejo, que permite en ocasiones sugerir el diagnóstico ante la presencia de signos clínicos comunes (3)
- **Signos clínicos más comunes**
  - retraso de crecimiento intrauterino, macrocefalia, osificación irregular de los huesos del cráneo, sindactilia de tercer y cuarto dedo, alteraciones oculares, auriculares, defectos del SNC, corazón y riñones.
- **Varios mecanismos pueden conducir a una triploidía**

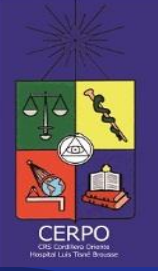


# Mecanismos



# Mecanismos

- Los mecanismos que conducen a una triploidía son varios 2,8,9.
  1. Diandria por dispermia o diplospermia
  2. Diginia de origen materno
  3. Accidente mitótico.
- 58 % tenían cariotipo XXY, el 39 % XXX, y el 3% XYY.



# Diandria tipo I

- **Doble contribución paterna (dos espermios o espermio diploide)**
- **Aborto: 10-20 semanas**
- **Feto crecimiento normal**
- **Cabeza normal o microcefalia**
- **Mola hidatidiforme parcial**
  - **Ecografía: placenta engrosada con espacios quísticos.**



# Diginia tipo II

- **Doble contribución materna**
  - No disyunción meiótica
  - Retención de corpúsculo polar
  - Fertilización de ovocito primario
- **Aborto: 10 semanas**
- **Retraso de crecimiento severo, macrocefalia**
- **Placenta pequeña, no molar.**





# Triploidy

## Variation of Phenotype

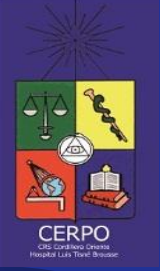
*M. Hassan Toufaily, MD,<sup>1,2</sup> Drucilla J. Roberts, MD,<sup>3</sup> Marie-Noel Westgate, MEd,<sup>1,2</sup> and Lewis B. Holmes, MD<sup>1,2</sup>*

From the <sup>1</sup>Medical Genetics Unit, MassGeneral Hospital for Children, Harvard Medical School, Boston, MA, <sup>2</sup>Department of Pediatric Newborn Medicine, Brigham and Women's Hospital, Harvard Medical School, Boston, MA, and <sup>3</sup>Department of Pathology, Massachusetts General Hospital, Harvard Medical School, Boston.

*Am J Clin Pathol* January 2016;145:86-95

**Objetivo:** describir fenotipos fetales y placentarios.

**Metodo:** 54 fetos triploides en programa de malformaciones en Women's Hospital en boston, entre 1972 y 2012.

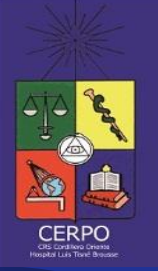


# Ultrasonografía y Triplodía

- **Resultados: 53 de 54 confirmados por análisis cromosómicos, 50% identificados durante embarazo. Anormalidades detectadas: malformaciones renales, defectos cardiacos, hidrocefalia, holoprosencefalia, mielomeningocele. Sindactilia de 3er y 4to dedo en 69% de fetos. Trece (24%) de niños tuvieron características histológicas de mola en la placenta.**
- **Conclusiones: RCIU y malformaciones mayores hacen un potencial diagnostico. Sindactilia especialmente 3er y 4to dedo es un signos distintivo. Cambios placentarios se pueden observar en ultrasonido.**

# Ultrasonografía y Triplodía





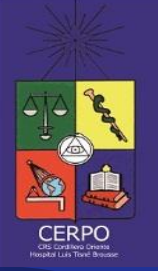
# Ultrasonografía y Triplodía

- **Anormalidades detectadas**
  - RCIU **31.5% n = 17**
  - Oligohidroamnios **18.5% n = 10**
  - Hidrocefalia **18.5% n = 10**
  - Defecto septum ventricular **9.3% n = 5**
  - Holoprosencefalia **5.5 % n = 3**
  - Riñones multiquísticos **3.7% n = 2**
  - Agenesia/disgenesia renal **9.3% n = 5**
  - Hidronefrosis **3.7% n = 2**
  - Quiste fosa posterior **11.1% n = 6**
  - Mielomeningocele **9.3% n = 5**



# Conclusiones

- **Anormalidad cromosómica rara**
- **Causa de aborto espontaneo o mortineonato (raro)**
- **Diagnostico frente a hallazgos ecográficos**
  - RCIU, cambios placentarios
- **Sindactilia de 3er y 4to dedo es hallazgo común**



# Bibliografia

1. Obersztyn E, Kuthowska-Kazmierczak A, Jakubow-Durska K. Clinical expresion of triploidy. *Med Wieku Rozwoj* 2002;6:329-36.
2. Jambon AC, Tillouche N, Valat AS, Guimonnet B, Puech F. Les triploidias. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 1998;27:35-43.
3. Garzena E, Farinasso D, PraNDI GM, Vardeu P, Bagna R, Cavo L, et al. La sindrome da triploid'a. *Minerva Pediatrica* 1995;47: 307-11.
4. Egozcue S, Blanco J, Vidal F, Egozcue J. Diploid sper and the origin pf triploidy. *Hum Reprod* 2002;17:5-7.
5. 2016 Jan;145(1):86-95. doi: 10.1093/ajcp/aqv012. **Triploidy: Variation of Phenotype.**