

CERPO

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



Seminario N°14

Evaluación ecográfica y pronóstico de triploidias

Dra. Vivian Tabak Cabrera

Dr. Daniel Martin Navarrete, Dr. Juan Guillermo Rodríguez
Aris, Dra. Susana Aguilera Peña, Dra. Daniela Cisternas
Olguín, Dr. Rodrigo Terra, Dr. Sergio de la Fuente Gallegos

Noviembre 2020

Hoja de ruta



- Introducción
- Mecanismos de origen
- Fenotipos
- Hallazgos ultrasonográficos

Introducción

- Corresponde a la presencia de un set extra de cromosomas haploides ($N = 69$)
- Ocorre en aproximadamente 1% de los embarazos



Introducción



- Causa de 10 a 20% de los abortos espontáneos
- Casos aislados continúan su desarrollo y llegan a término de la gestación
- Incidencia en ecografía 11-14 sem \sim 1/3.300 – 1/6.000
- Entre las semanas 16 y 20 incidencia de 1/5.000
- RN incidencia 1/10.000
- Mortalidad 100%, ya sea intrauterina o post natal

Mecanismo de origen

- Diandria → origen *paterno*
 - Dispermia (ovocito fecundado por 2 espermatozoides)
 - Diplospermia (espermio diploide)



Mecanismo de origen



- Diginia → origen *materno*
 - Ovocito diploide por fertilización de ovocito primario, no disyunción en meiosis I o II o por la presencia de un corpúsculo polar



Fenotipos



- Tipo I
 - Asociado a triploidia diandria
 - Placenta grande, con cambios quísticos → asociación con mola hidatidiforme parcial
 - Feto con una cabeza normal o microcefalia, RCIU leve

Fenotipos



- Tipo I
 - Se presenta habitualmente como aborto espontáneo de I trimestre
 - 15% de triploidias corresponden a Mola Hidatidiforme Parcial



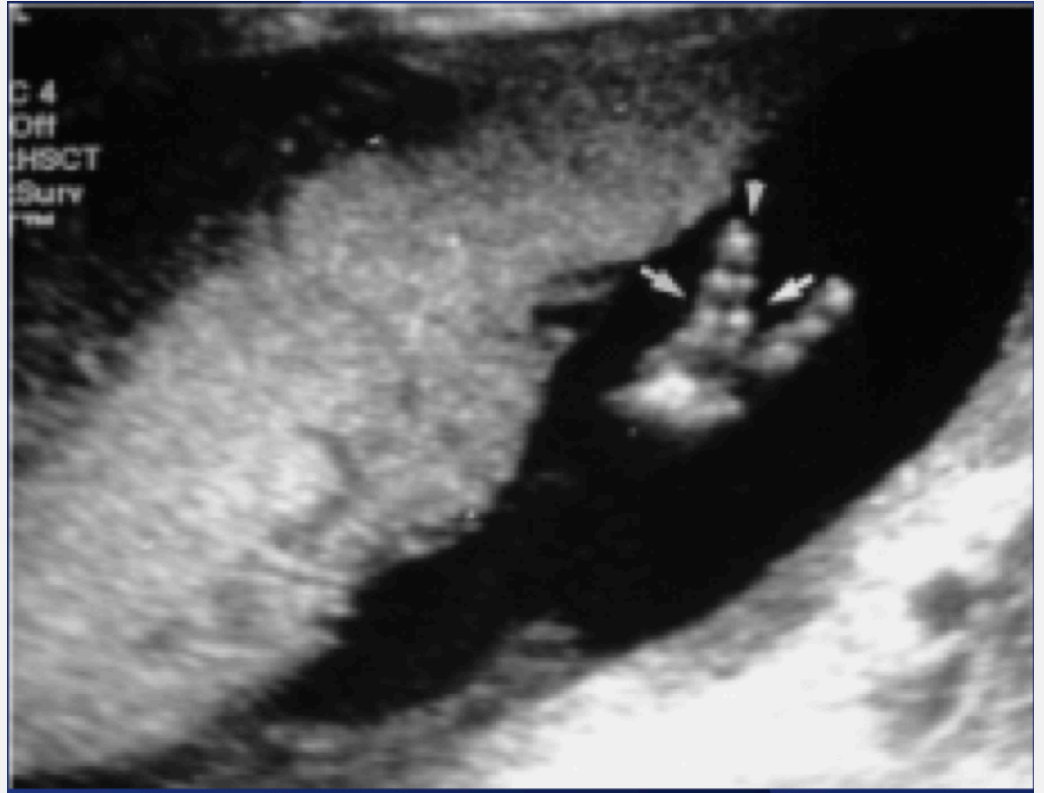
- Tipo II
 - Asociado con triploidia diginia
 - Placenta pequeña
 - Presentación habitual como aborto en gestación muy inicial (~6 sem) o como aborto tardío en II trimestre con feto ya formado

- Tipo II
 - RCIU marcada
 - Sospechar en ecografía de II trimestre en que DBP sea menor que la edad gestacional según ecografía precoz o LCN menor que EG por FUR
 - Restricción del tronco y extremidades con cabeza normal o grande

Hallazgos ultrasonográficos



- Los hallazgos ultrasonográficos más frecuentes incluyen:
 - **Sindactilia 3º y 4º dedos de manos ~ 69%**
 - Ventriculomegalia
 - Anomalías cardíacas
 - Micrognatia
 - RCIU



Hallazgos ultrasonográficos



- Otros hallazgos incluyen:
 - Sindactilia en dedos de los pies
 - Genitales ambiguos
 - Malformaciones del tracto urinario
 - Defectos de SNC (hidrocefalia, holoprosencefalia, mielomeningocele)
 - OHA
- Sin diferencias en fenotipo según origen o asociación con mola hidatidiforme parcial

Referencias



- Kolarski M, Ahmetovic B, Beres M, et al. Genetic Counseling and Prenatal Diagnosis of Triploidy During the Second Trimester of Pregnancy. *Med Arch.* 2017;71(2):144-147. doi:10.5455/medarh.2017.71.144-147
- Engelbrechtsen L, Brøndum-Nielsen K, Ekelund C, Tabor A, Skibsted L; Danish Fetal Medicine Study Group. Detection of triploidy at 11-14 weeks' gestation: a cohort study of 198 000 pregnant women. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013 Nov;42(5):530-5. doi: 10.1002/uog.12460. Epub 2013 Oct 9. PMID: 23494847.
- McFadden DE, Kalousek DK. Two different phenotypes of fetuses with chromosomal triploidy: correlation with parental origin of the extra haploid set. *Am J Med Genet.* 1991 Mar 15;38(4):535-8. doi: 10.1002/ajmg.1320380407. PMID: 2063893.
- Zaragoza MV, Surti U, Redline RW, Millie E, Chakravarti A, Hassold TJ. Parental origin and phenotype of triploidy in spontaneous abortions: predominance of diandry and association with the partial hydatidiform mole. *Am J Hum Genet.* 2000;66(6):1807-1820. doi:10.1086/302951
- Jauniaux E, Brown R, Rodeck C, Nicolaides KH. Prenatal diagnosis of triploidy during the second trimester of pregnancy. *Obstet Gynecol.* 1996 Dec;88(6):983-9. doi: 10.1016/s0029-7844(96)00330-4. PMID: 8942839.
- Yilmaz Z, Sahin FI, Tarim E, Kuscu E. Triploidies in first and second trimesters of pregnancies in Turkey. *BJMG.* 2007;10:71.
- Toufaily MH, Roberts DJ, Westgate MN, Holmes LB. Triploidy: Variation of Phenotype. *Am J Clin Pathol.* 2016 Jan;145(1):86-95. doi: 10.1093/ajcp/aqv012. PMID: 26712875.