Presentaciones de casos

Diagnóstico prenatal de triploidía. Reporte de un caso y revisión de la literatura

Prenatal Diagnosis of Triploidy. Case Report and Literature Review

Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez[1] Belkis del Carmen Vidal Hernández[1] Iliana González Santana[1]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Centro Provincial de Genética Médica, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Díaz-Véliz-Jiménez P, Vidal-Hernández B, González-Santana I. Diagnóstico prenatal de triploidía. Reporte de un caso y revisión de la literatura. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2021 [citado 2025 Jul 19]; 11(2):[aprox. 5 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/913

Resumen

La triploidía es una alteración cromosómica numérica letal caracterizada por un complemento cromosómico haploide adicional, el 99,9 % de estas se pierde entre el primer y segundo trimestre del embarazo y el 15 % de los fetos terminan en abortos espontáneos antes de las 20 semanas. Se presenta el caso de una paciente de 27 años con 23,2 semanas de gestación que fue remitida al Centro Provincial de Genética Médica de Cienfuegos con sospechas por ultrasonido de malformaciones fetales. Se corroboró el diagnóstico de morfología craneana anómala con ausencia del vermis cerebeloso, presencia del cuarto ventrículo, ausencia de cavum septum pellucidum, morfología cardíaca anómala, válvulas al mismo nivel y comunicación interventricular alta. Se propuso el diagnóstico prenatal cromosómico, su resultado fue feto con fórmula cromosómica 69,XXY. Se planteó la interrupción voluntaria del embarazo. El informe de anatomía patológica reportó que el feto presentaba los siguientes defectos congénitos: hipoplasia cerebelosa y agenesia del vermis cerebeloso, ventrículomegalia y cardiopatía compleja tipo canal atrioventricular. El objetivo de esta presentación es describir un caso de poliploidía tipo triploidía en líquido amniótico. Se presenta el caso debido a lo poco frecuente de esta condición genética entre los fetos vivos en el segundo trimestre del embarazo.

Palabras clave: diagnóstico prenatal, defectos congénitos, reporte de casos

Abstract

Triploidy is a lethal numerical chromosomal alteration characterized by an additional haploid chromosomal complement, 99.9 % of these are lost between the first and second trimesters of pregnancy and 15 % of fetuses end in spontaneous abortions before 20 weeks. We present the case of a 27-year-old patient with 23.2 weeks of gestation who was referred to the Provincial Center of Medical Genetics of Cienfuegos with suspicion by ultrasound of fetal malformations. The diagnosis of abnormal cranial morphology was corroborated with absence of the cerebellar vermis, presence of the fourth ventricle, absence of cavum septum pellucidum, abnormal cardiac morphology, valves at the same level, and high ventricular septal defect. Chromosomal prenatal diagnosis was proposed, its result was fetus with chromosomal formula 69, XXY. Voluntary termination of pregnancy was considered. The pathology report reported that the fetus had the following congenital defects: cerebellar hypoplasia and agenesis of the cerebellar vermis, ventriculo-megaly, and complex atrioventricular canal-type heart disease. The objective of this presentation is to describe a case of triploidy-type polyploidy in amniotic fluid. The case is presented due to the infrequency of this genetic condition among live fetuses in the second trimester of pregnancy.

Key words: prenatal diagnosis, congenital defects, case reports

Recibido: 2020-11-20 08:48:43
Aprobado: 2021-04-27 13:39:18

Correspondencia: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez. Centro Provincial de Genética Médica. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. pedroali@hosped.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

Las aberraciones cromosómicas son anomalías que se presentan en el número o estructura de los cromosomas. Están reportadas en la literatura alrededor de 4 000 enfermedades o síndromes relacionados con estas aberraciones que afectan alrededor del 3 % de los recién nacidos[1] y se encuentran entre las principales causas de la pérdida gestacional en alrededor del 50 % de los abortos espontáneos del primer trimestre, así como la presencia de retraso mental.[1,2,3]

La triploidía es una anomalía cromosómica numérica rara, letal en la mayoría de los casos, caracterizada por la presencia de un conjunto extra de cromosomas haploides, lo que lleva a 69 cromosomas.[4,5,6,7] Es la alteración cromosómica más frecuente en la gestación humana, estimándose que entre el 1 y el 3 % de todas las concepciones tendrían embriones triploides y que de estas la mayoría evoluciona a un aborto precoz de forma espontánea entre el primer y segundo trimestre.[8,9,10] Se estima que la triploidía está presente en 1 de 3 500 embarazos a las 12 semanas, en 1 de 30 000 embarazos a las 16 semanas, en 1 de 250 000 embarazos a las 20 semanas de gestación[4] y la incidencia entre los neonatos vivos es de aproximadamente 1:10000.[1,3]

Se han descrito dos mecanismos diferentes como causa de la triploidía. El conjunto de cromosomas extra haploides puede ser materno (triploides digínicos) o paterno (triploides diándricos).[1,4,5,7,11] La triploidía digínica puede resultar de la fertilización de un ovocito originado de un error en la primera o segunda división meiótica y la fertilización de un óvulo diploide por un espermatozoide haploide normal.[7] La triploidía diándrica puede ocurrir a través de la fertilización de un ovocito normal por un espermatozoide diploide como resultado de un error en la primera o segunda división meiótica o por la fertilización de un ovocito por dos espermatozoides (dispermia).[1,4,7,12] Según lo reportado en la bibliografía el 66,4 % de los lactantes triploides se deben a la dispermia, el 23,6 % a los espermatozoides diploides y el 10 % a los ovocitos diploides, por lo que en la mayoría de las concepciones triploides el conjunto de cromosomas extra haploides tiene un origen paterno.[4]

La amniocentesis, como parte del diagnóstico prenatal citogenético (DPC) es un procedimiento importante para identificar alteraciones cromosómicas, ya sea estructurales o de número. Está indicada en los embarazos de madres con factores de riesgo para este tipo de alteraciones. En Cienfuegos no se han reportado casos de triploidía,[2] debido a lo poco frecuente que es esta condición genética entre los fetos vivos en el segundo trimestre del embarazo.

Por tanto, el propósito del trabajo es describir un caso de poliploidía tipo triploidía en líquido amniótico, de una paciente de 27 años con 23,2 semanas de gestación, en quien se indicó el análisis citogenético por malformaciones en el feto.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente de 27 años con 23,2 semanas de gestación remitida de su área se salud con un ultrasonido de pesquisaje donde se sospechaban múltiples malformaciones fetales, la paciente acudió al Centro Provincial de Genética Médica de Cienfuegos. En la Institución fue corroborado el diagnóstico ultrasonográfico observándose morfología craneana anómala con ausencia del vermis cerebeloso. (Fig. 1).

Fig. 1. Hipoplasia cerebelosa, ausencia de vermis cerebeloso

También se observó presencia del cuarto ventrículo, resto del sistema ventricular normal, ausencia de *cavum del septum pelcidum* (disgenesia del cuerpo calloso) en relación con Dandy Walker además alteraciones morfológicas a nivel del área cardíaca observándose válvulas al mismo nivel y comunicación interventricular (CIV) alta. (Fig. 2).

Fig. 2. Cardiopatía congénita. Válvulas al mismo nivel

A la paciente se le propuso diagnóstico prenatal cromosómico, cuyo resultado indicó que se trataba de un feto masculino con una triploidía cuya fórmula cromosómica fue 69,XXY.

La paciente decidió la interrupción voluntaria del embarazo y el resultado del estudio de anatomía patológica corroboró alteraciones del sistema nervioso central dadas por hipoplasia cerebelosa, agenesia del vermis cerebeloso y ventriculomegalia, además de cardiopatía compleja tipo canal atrioventricular.

Cumpliendo el principio sobre la confidencialidad de los resultados médicos no se presentan en este artículo el nombre ni los datos personales de

la paciente diagnosticada ni de sus familiares respetando así su privacidad. Este artículo fue aprobado por el Consejo Científico y el Comité de Ética de la Institución.

DISCUSIÓN

El ultrasonido para el diagnóstico y prevención de defectos congénitos, se ha convertido en un componente integral del diagnóstico y manejo prenatal para poder estudiar la estructura fetal por ser un método no invasivo.[13] En el caso que se presenta se ratifica la anterior aseveración por ser un hallazgo ecográfico que permitió la indicación del diagnóstico prenatal citogenético (DPC) para realizar el diagnóstico. Una de las indicaciones del DPC es la edad materna avanzada, la edad de la gestante del estudio no constituía riesgo incrementado para alteraciones cromosómicas. Es significativo que el riesgo de triploidía no aumenta con la edad materna como en otras anomalías cromosómicas y existen más reportes de mujeres jóvenes que han tenido embarazos con esta anomalía.[3,4,5, 6,7,11]

En los fetos triploides pueden detectarse múltiples anomalías por ecografía[1] y son generalmente pequeños debido al retraso grave del crecimiento intrauterino (CIUR)[4,6,10] los que sobreviven manifiestan numerosos defectos y presentan muerte temprana en el período postnatal,[4,5,6,10] en estos se han descrito defectos cardíacos,[4,5,8] labio leporino, micrognatia, sindactilia de las manos y pies[1,4,5,10,14] pliegues palmares únicos, hipoplasia de las glándulas suprarrenales y ovarios, hipertrofia muscular, espina bífida y mielo-meningocele[1,4,5,14] también puede presentar arteria umbilical única,[4] macrocefalia, osificación irregular de los huesos del cráneo, alteraciones oculares y auriculares, defectos del sistema nervioso central (SNC) y riñones. Se constató además defecto del tabique auriculoventricular tipo canal con conducto permeable, agenesia renal izquierda y ventriculomegalia cerebral moderada, aumento del diámetro craneal y retraso de osificación[15] Se han reportado casos de triploides nacidos vivos que terminan en muerte en etapa postnatal temprana con hallazgos tales como: bajo peso y talla, aplasia cerebelosa, fontanelas grandes, proptosis bilateral, micrognatia, puente nasal alto, hipoplasia de hueso nasal, hipertelorismo, iris coloboma, hipotonía, hipoplasia pulmonar, sindactilia, braquidactilia, laxitud articular,[1,3,6] mielo-meningocele lumbar, pie equinovaro y hallazgos en ecografía cerebral con hidrocefalia unilateral, hemorragia intraventricular [1,6] atrofia cerebral y agenesia del cuerpo calloso.[10] La supervivencia a largo plazo (> 150 días) de los lactantes triploides es muy rara,[10] existe un reporte de un caso excepcional en Irán de una niña de 7 años, pero se trata de un caso de mixoploidía diploide-triploide, en esos casos las anomalías clínicas son similares a la triploidía completa, pero son más leves y la supervivencia es mucho más larga.[3] El caso presentado no refiere gran número de malformaciones por ultrasonido debido a que fueron detectadas a muy temprana edad gestacional.

La frecuencia de triploidía, según estudios previos, oscila entre las siguientes cifras: 28,6-49 % 69, XXX, 47,8-69 % 69, XXY y 0,3-4,4 % 69, XYY[1,4,9,15] por lo que los varones representan entre 51 y el 69 % de todos los casos,[1,4] este reporte es muestra de ello.

La expresión fenotípica más frecuente de los fetos con dotación cromosómica triploide incluye generalmente el retardo de crecimiento intrauterino, así como múltiples alteraciones de las organogénesis reportadas en publicaciones tanto en Cuba como internacionalmente.[3,4,5,6,7,10] No pudo comprobarse en este embarazo debido a la escasa edad gestacional de la paciente.

Parece existir correlación entre el fenotipo fetal y el origen de la triploidía, cuando el triploide es diándrico generalmente demuestra un crecimiento fetal normal con microcefalia y cambios placentarios[7,13,15] típicamente es un embarazo molar parcial[4,5,7,12] y el embarazo rara vez persiste más allá de las 20 semanas[11] mientras que, cuando el triploide es digínico, se presenta un embarazo triploide no molar[4,5,7] que puede persistir hasta el tercer trimestre, la placenta en estos casos es de consistencia normal aunque fina y el feto muestra una severa restricción del crecimiento de tipo asimétrico; frecuentemente existe una ventriculomegalia leve, macrocefalia, micrognatia, anomalías cardíacas, mielo-meningocele y sindactilia.[7,10,11,13,15] Si bien el desarrollo fetal es común en ambos tipos de embarazo triploide, es importante establecer un diagnóstico de embarazo molar parcial versus embarazo no molar para el manejo posterior de la paciente.[7]

En este estudio no pudo realizarse un análisis molecular para determinar el origen parental del tercer número haploide de cromosomas, pero presenta varias características que sugieren una triploidía de origen materno correspondiente a una anomalía de la gametogénesis digínica al ser

un embarazo no molar, estudiado a las 23,2 semanas, cuando en la literatura se reporta que las triploidías paternas por lo general son embarazos molares[4,5,7,12] que no sobrepasan las 20 semanas,[11] presenta **v**entrículomegalia, cardiopatía compleja, hipoplasia cerebelosa y agenesia del vermis cerebeloso, coincidiendo con otros reportes de triploidía de origen materno.[7,11]

El caso expuesto evidencia una aberración en la cual la mayoría de los desenlaces termina con la muerte fetal.[1] Deben seguirse cuidadosamente por ultrasonido todas las embarazadas para la detección temprana de un defecto congénito que puede ser producido por una anomalía cromosómica y ser un indicador de la realización del DPC. Solo así se puede brindar el asesoramiento genético adecuado a las familias mediante el abordaje multidisciplinario de diferentes especialistas para obtener buenos resultados en la detección precoz de cromosomopatías.[4]

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflicto de intereses relacionados con el estudio.

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez.

2. Curación de datos: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez.

3. Análisis formal: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con la adquisición de fondos.

5. Investigación: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez, Belkis del Carmen Vidal Hernández, Iliana González Santana.

6. Metodología: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez, Belkis del Carmen Vidal Hernández, Iliana González Santana.

7. Administración del proyecto: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez.

8. Recursos: Belkis del Carmen Vidal Hernández, Iliana González Santana.

9. Software: Belkis del Carmen Vidal Hernández, Iliana González Santana.

10. Supervisión: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez.

11. Validación: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez.

12. Visualización: Belkis del Carmen Vidal Hernández, Iliana González Santana.

13. Redacción del borrador original: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez.

14. Redacción revisión y edición: Pedro Alí Díaz-Véliz Jiménez, Belkis del Carmen Vidal Hernández, Iliana González Santana.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Giraldo A, Arias A, León MC, Fernández I, Celis LG. Triploidía (69 xxx): reporte de caso. Rev Med Invest UAE Méx [revista en Internet]. 2018 [citado 15 Jul 2020];6(1):[aprox. 5p]. Disponible en: https://rmi.diauaemex.com/pdf/2018/enero/3.-Triploidía (69 xxx) reporte de caso.pdf

2. Díaz-Véliz PA, Vidal B, Velázquez T, Sanjurjo Y, González I. Diagnóstico prenatal citogenético en Cienfuegos: años 2007-2018. Finlay [revista en Internet]. 2020 [citado 20 Jul 2021];10(1):[aprox. 7p]. Disponible en: https://www.revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/776

3. Akhlaghdoust M, Zarbati N, Chaichian S, Saberi SH, Mohammadkhani N, Asami M, et al. A Rare Triploidy Case with Long Term Survival: A Case Report Study. Iran Red Crescent Med J. 2017;19(7):55573

4. Kolarski M, Ahmetovic B, Beres M, Topic R, Nikic V, Kavecan I, et al. Genetic Counseling and Prenatal Diagnosis of Triploidy During the Second Trimester of Pregnancy. Med Arch. 2017;71(2):144-7

5. Uzun I, Pata Ö, Unlu C, Tokat F, Ozdemir M. Uncommon Presentation of Triploidy: A Case Report. J Clin Diagn Res. 2015;9(10):1-2

6. Holman JLN, McGowan MEB. Multiple Fetal Anomalies: A Case of Complete Triploidy. J Neonatol Clin Pediatr. 2020;7(1):45

7. Robinson B, Brock JA, Midgen C, Coolen J. Molar and nonmolar triploidy: Recurrence or bad luck. Clin Case Rep. 2020;8(5):785-9

8. Pardo RA, Aracena M, Aravena T, Cares C,

Cortés F, Faundes V, et al. Consenso de la Rama de Genética de la Sociedad Chilena de Pediatría sobre las anomalías congénitas de mal pronóstico vital (ACMPV). Rev Chil Pediatr [revista en Internet]. 2016 [citado 28 May 2020];87(5):[aprox. 9p]. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0370-41062016000500014&lng=es&nrm=iso

9. Castillo S, Fuentes AM, Paulos A, de la Rosa E. Estudio cromosómico en abortos espontáneos. Rev Chil Obstet Ginecol [revista en Internet]. 2014 [citado 10 Abr 2020];79(1):[aprox. 7p]. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262014000100007

10. Hashimoto S, Igarashi L, Kobayashi M, Tsutsimi H. Long-term Extrauterine Survival in a Triploid Infant: A Review of the Clinical Features of Live-born Infants with Triploidy. HK J Paediatr (new series). 2018;23(4):298-301

11. Huamán GM, Quiroga MI, Martin B, Huamán JM. Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas. Biopsia de vellosidades coriales y amniocentesis para cariotipo fetal. Rev Perú Ginecol Obstet [revista en Internet]. 2016 [citado 20 Jul 2020];62(3):[aprox. 8p]. Disponible en: https://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322016000300009&lng=es

12. Galaz CI, Razo G, Grether P, Aguinaga M. Aspectos genéticos de la mola hidatidiforme. Perinatol Reprod Hum [revista en Internet]. 2015 [citado 5 Ago 2020];29(3):[aprox. 4p]. Disponible en: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0187533715000369

13. Orraca M, Licourt OD, Cabrera RN, Sainz PL, Sainz L, Morejón HG. Programa de Diagnóstico Prenatal Ultrasonográfico de Defectos Congénitos en la provincia Pinar del Río. 2008-2010. Rev Cubana Genet Comunit [revista en Internet]. 2012 [citado 15 Jul 2020];6(3):[aprox. 7p]. Disponible en: https://www.medigraphic.com/pdfs/revcubgencom/cgc-2012/cgc123c.pdf

14. Joergensen M, Niemann I, Rasmussen A, Hindkjaer J, Agerholm I, Bolund L, et al. Triploid pregnancies: genetic and clinical features of 158 cases. J Am Obstet Gynecol. 2014;211(4):370

15. Carceller R, Sáens I, Gracia E, Bassecourt M, Ureña T, García J, et al. Triploidía completa 69XXY. An Pediatric (Barc) [revista en Internet]. 2004 [citado 5 Ago 2020];61(6):[aprox. 6p]. Disponible en: https://www.elsevier.es/es-revista-cirugia-espanola-36-pdf-S1695403304784465