

# **SEMINARIO 16: EVALUACIÓN ECOGRÁFICA Y PRONÓSTICO DE TRIPLOIDÍAS**

**Drs. Paula Vanhauwaert, Lorena Quiroz Villavicencio,  
Leonardo Zúñiga Ibaceta, Susana Aguilera Peña, Juan Guillermo Rodríguez Arís**

**Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)  
Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital “Dr. Luís Tisné Brousse”  
Campus Oriente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile**

# Terminología

## Enfermedad Trofoblástica Gestacional

- **Mola Completa:** Diploide. Resulta de la fertilización de un ovocito vacío con un espermio diploide. Solo un 13% tiene cariotipo 46XY correspondiendo a la fertilización de un ovocito vacío por 2 espermios.  
No se desarrolla embrión
- **Mola Parcial:** Triploide. Resulta de la fertilización de un ovocito por un espermio diploide o 2 espermios. Se puede desarrollar embrión con Sd. Triploidía

**Síndrome Triploidía:** Desarrollo de embrión triploide, con o sin placenta molar.

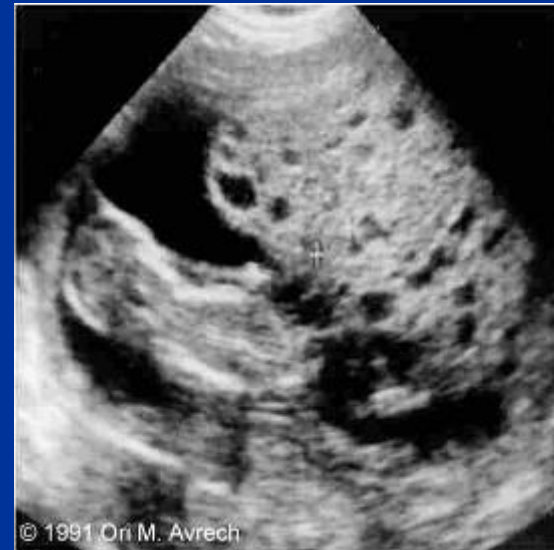
# Enfermedad Trofoblástica Gestacional

Mola: Masa poco ecogénica que llena cavidad uterina, con múltiples quistes en su interior.

Completa: Diploide  
Embrión ausente



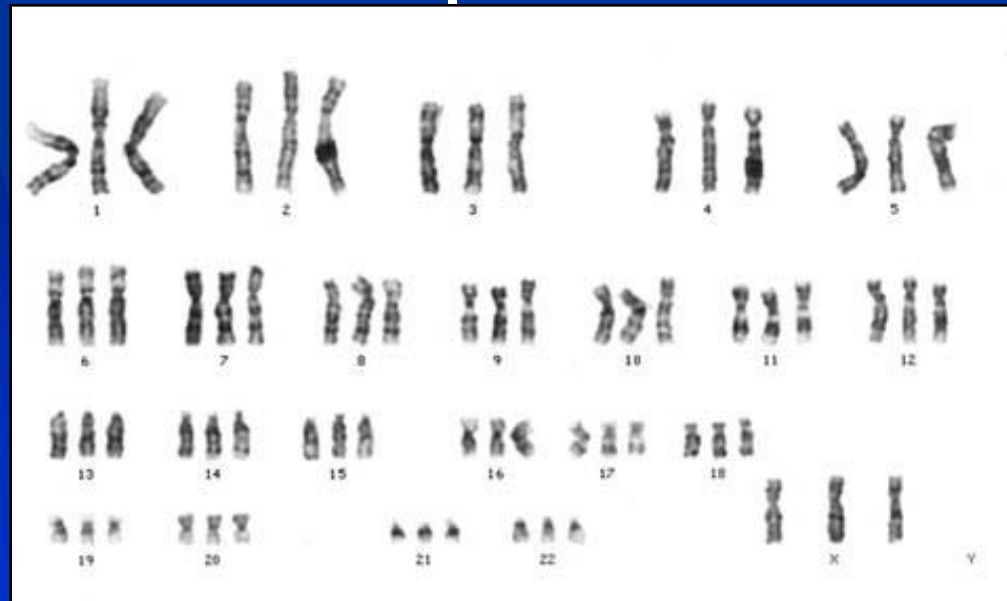
Parcial: Triploide  
Embrión presente (con malformaciones)



# Síndrome de Triploidía

# Triploidía

Alteración cromosómica en que existen tres juegos de cromosomas haploides (69 cromosomas).



# Prevalencia

- 1 - 2% de los embarazos
- > 90% aborto 1º trimestre
- 20 - 25% de los abortos de 1º trimestre son triploides
- 1/10.000 nacidos vivos
- 100% mortalidad dentro del 1º año (generalmente dentro del 1º día. Mayor sobrevivida reportada = 10 ½ meses)

# Mecanismos de Formación

- Gameto diploide\* + Gameto haploide
- Ovulo normal + 2 Espermatozoides
- Error mitótico inicial (duplicación de 1 pronúcleo).

\*Los gametos diploides pueden resultar de un defecto en la segregación de la meiosis I o meiosis II o la incorporación de un cuerpo polar.

# Clasificación

Según origen de los cromosomas “extra”:

- Digénica : materno
- Diándrica : paterno

La proporción de ambos tipos tiene gran variación entre los distintos estudios, probablemente influenciado por la Edad gestacional al diagnóstico:

- ◆  $\leq 10$  sem : predominio diándrico (identificación placenta)
- ◆  $\geq 10$  sem : predominio digénico



# Fenotipo

Estaría determinado por el origen materno – paterno:

## 2 Teorías

- ◆ Imprinting genético
- ◆ Calidad de la placenta

### Digínico

- Placenta de aspecto normal
- RCIU severo y asimétrico

### Diándrico

- Placenta con cambios Molares
- Crecimiento normal

# Fenotipo

“El Sd de Triploidía se caracteriza por inmadurez generalizada, hipotonía muscular, fontanela posterior grande, orejas dismórficas y de implantación baja, hipertelorismo, microftalmia y colobomata, sindactilia del 3<sup>o</sup> y 4<sup>o</sup> dedo, pliegue simiano, hipospadias y/o genitales externos mal desarrollados ”



Colobomata

Leisti JT, Raivio KO, Rapola MH, Saksela EJ, Aula PP. The phenotype of human triploidy. Birth Defects Orig Artic Ser 1974; 10: 248-253.

# Ultrasonografía y Triploidías

# Ultrasonografía y Triploidías

## “Prenatal diagnosis of triploidy during the second trimester of Pregnancy”

70 casos

- 92.9% al menos 1 defecto anatómico fetal detectado por US

Defectos más frecuentes:

- ◆ Sindactilia 3<sup>o</sup> y 4<sup>o</sup> dedo
- ◆ Ventriculomegalia
- ◆ Defectos Atrio-Ventriculares
- ◆ Micrognatia

**Table 2.** Distribution of Fetal Ultrasound Abnormalities in 65 Cases of Triploidy

Variables	n	%
Malformed hands	34	52.3
Ventriculomegaly	24	36.9
Heart anomalies	22	33.9
Micrognathia	17	26.2
Hyperechogenic bowel	10	15.4
Renal malformations	8	12.3
Increased nuchal thickness	8	12.3
Spina bifida	5	7.7
Talipes equinovarus	5	7.7
Dandy-Walker malformation	5	7.7
Collapsed stomach	5	7.7
Single umbilical artery	4	6.2
Omphalocele	4	6.2
Holoprosencephaly	2	3.1
Hydrops	2	3.1
Bilateral pleural effusion	2	3.1
Ascites	2	3.1
Diaphragmatic hernia	1	1.5
Kyphoscoliosis	1	1.5
Cleft lip and palate	1	1.5

# Ultrasonografía y Triploidías

## “Prenatal diagnosis of triploidy during the second trimester of Pregnancy”

- 62 Biometrías disponibles
  - ◆ 100% 1 medida bajo normal
  - ◆ 72.5% RCIU asimétrico (todos con placenta normal)
- 28.6% Placenta molar
- 44.2% Oligohidramnios

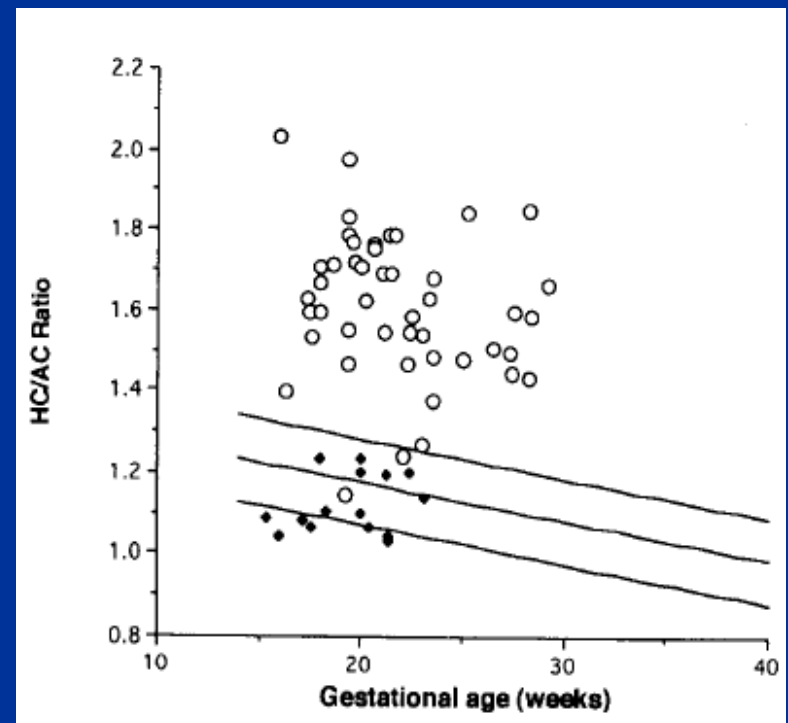


Figure 2. Individual ultrasound measurements in cases of triploidy presenting with a normal placenta (*open circles*) and with a partial mole (*closed diamonds*) plotted against normograms for the ratio of head circumference to abdominal circumference (HC/AC).

# Ultrasonografía y Triploidías

**Fig. 4.** Syndactyly.



A. At prenatal sonography, two digits (arrows) at the ulnar side of a fetal hand are seen to be stuck together. The distal phalanges of these digits are observed as one bony segment (arrowhead).

# Ultrasonografía y Triploidías

## Triploidy: Antenatal Sonographic Features With Post-mortem Correlation

20 casos

Sobrevida > 1<sup>o</sup> trimestre

Ecografía entre las 14 y 18 sem

18 autopsias completas, 2 solo inspección visual.

# Ultrasonografía y Triploidías

## Triploidy: Antenatal Sonographic Features With Post-mortem Correlation

Table II—Main ultrasound scan findings in 20 cases of triploidy

Variable	<i>n</i>	%
<i>Liquor volume</i>		
—normal	8	40
—oligohydramnios	12	60
<i>Intra-uterine growth</i>		
—normal	9	45
—growth retardation	11	55
<i>Anomalies</i>		
—central nervous system	9	45
—urinary system	3	15
—cardio-vascular system	1	5
—extremities	1	5
<i>Placenta</i>		
—normal	9	45
—abnormal	11	55
<i>Ovaries</i>		
—normal	17	75
—abnormal	3	15



# Ultrasonografía y Triploidías

## Triploidy: Antenatal Sonographic Features With Post-mortem Correlation

Hallazgos post mortem:

- RCIU: se confirmó en 10 de 11 casos, 8 fueron asimétricos.
- Placenta (19 casos):  
9 molares (11 por US)  
6 pequeñas

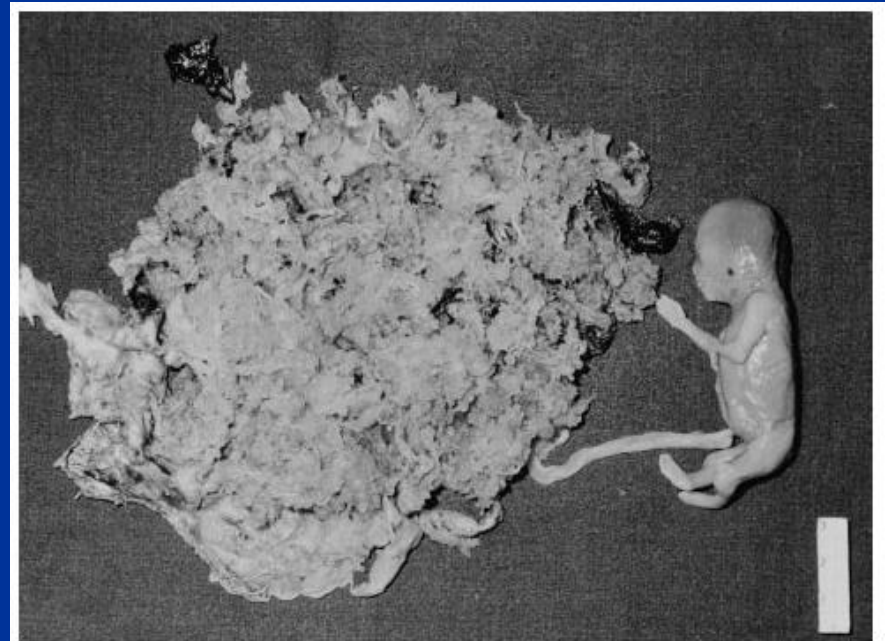


Fig. 3—A female fetus of 16 weeks gestation showing intra-uterine growth retardation. The placenta is markedly enlarged in comparison with the fetus and shows hydatiform change

# Ultrasonografía y Triploidías

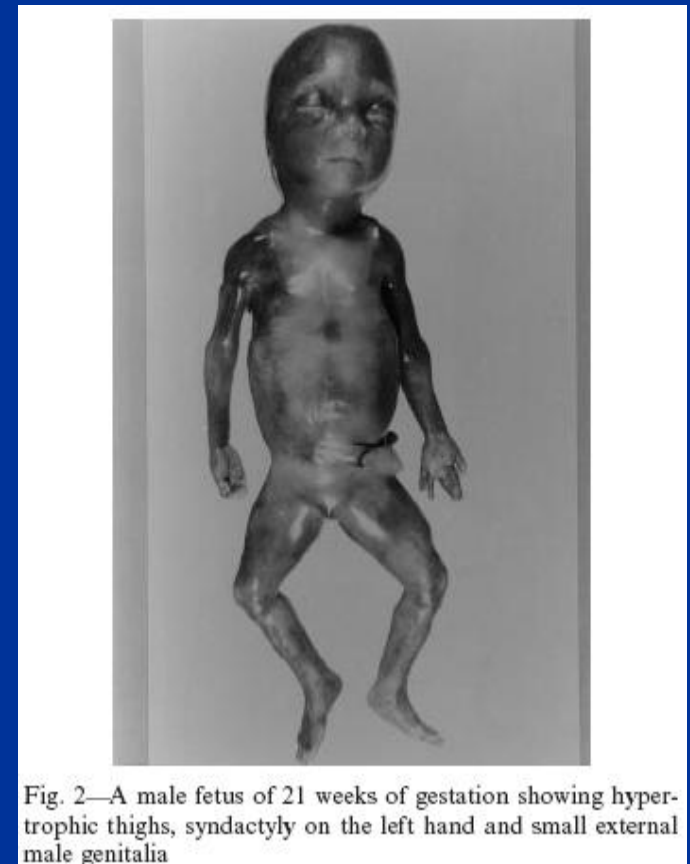
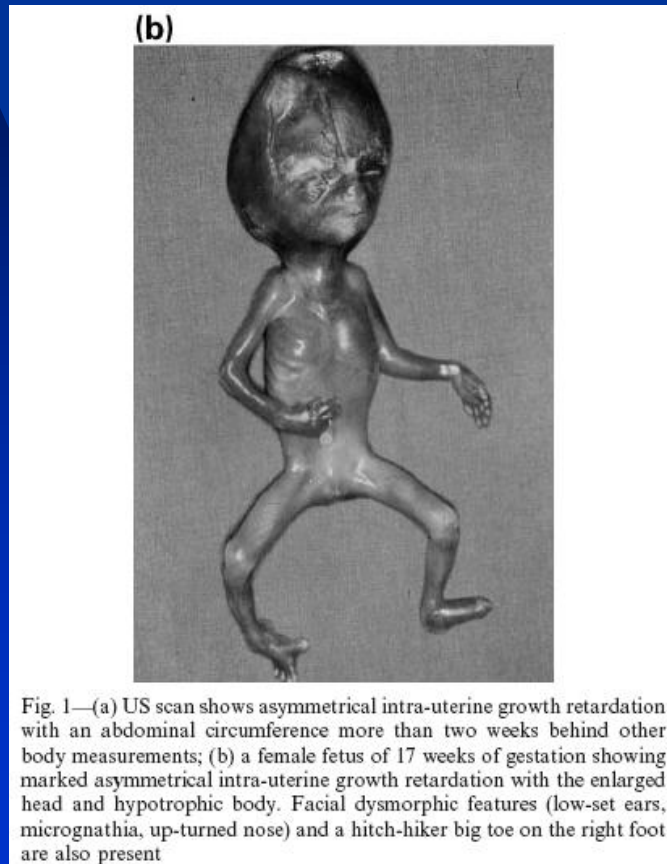
## Triploidy: Antenatal Sonographic Features With Post-mortem Correlation

El examen anatomopatológico detecto numerosas anomalías no descritas en el US:

- Defectos de tubo neural:  
2 no detectados (total 6)
- Anomalías renales: 6 no detectados (9 en total)
- Anomalías cardiacas 6 (ninguna detectada (nd))
- 12 hipoplasia pulmonar (nd)
- 1 onfalocele (nd)
- 13 Sindactilia (nd)
- 8 hipertrofia muscular del muslo (nd)
- 8 hipoplasia adrenal (nd)
- Etc.

# Ultrasonografía y Triploidías

## Triploidy: Antenatal Sonographic Features With Post-mortem Correlation





# Diagnóstico Precoz

# Ultrasonografía y Triploidías

## Early prenatal diagnosis of triploidy

18 casos:

44.4% Anomalías Fetales

33.3% Placenta Molar

62.5% RCIU < p5

66.7% TN > p95

84.6%  $\beta$ -HCG > 2.5 MoM

22.2% LCF alterados (bradicardia)

# Ultrasonografía y Triploidías

First-trimester nuchal translucency and maternal serum free beta-hCG and PAPP-A can detect triploidy and determine the parental origin

8 casos

2 patrones:

diándrico:  $\uparrow$   $\beta$ -HCG y TN

digínico:  $\downarrow$   $\beta$ -HCG y PAPP-A , TN normal

# Ultrasonografía y Triploidías

## First-trimester screening for fetal triploidy at 11 to 14 weeks: a role for fetal biometry

5 casos:

1. Normal

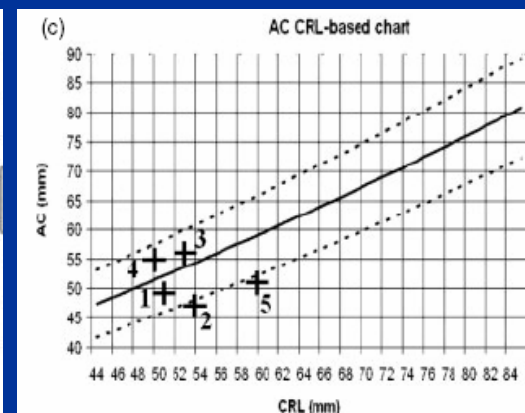
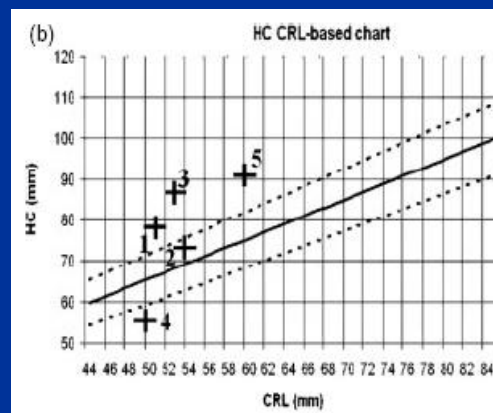
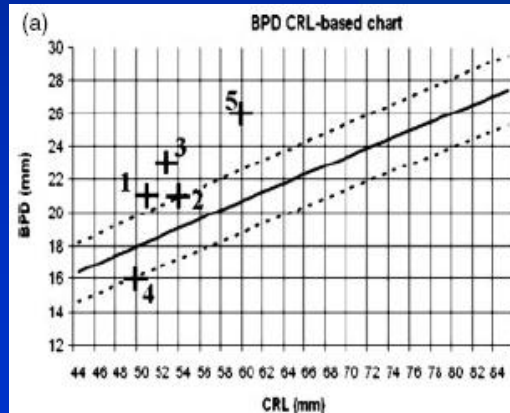
2. Holoprocencefalia

3. Micrognatia

4. TN 7mm

5. Normal

Todos los casos RCIU



# Ultrasonografía y Triploidías

## La ecografía de las 11–13+6 semanas

- 60% tiene TN > p95. 5% de los fetos con TN aumentada son triploides.
- Triploidía origen paterno: b-hCG libre muy aumentada, PAPP-A ligeramente disminuida. Se asocia con una placenta molar y el embarazo rara vez persiste más allá de las 20 semanas
- Triploidía origen materno: niveles muy bajos de b-hCG libre y PAPP-A. El embarazo puede persistir hasta el tercer trimestre. La placenta es de consistencia normal aunque fina y el feto muestra un severo retraso del crecimiento de tipo asimétrico. Frecuentemente existe una ventriculomegalia leve, micrognatia, anomalías cardíacas, mielomeningocele, sindactilia y “dedo del autoestopista”.
- En la triploidía, hay un RCIU asimétrico precoz, bradicardia en el 30% de los casos, holoprosencefalia, onfalocelo o quiste de fosa posterior en aproximadamente el 40% y degeneración molar de la placenta en alrededor del 30%



# Pronóstico de las Triploidías

# Pronóstico Triploidías

El riesgo de triploidía no se ha asociado a la edad materna.

Disminuye con la edad gestacional

La recurrencia aumenta a un 1% si el feto sobrevive hasta el 2º trimestre

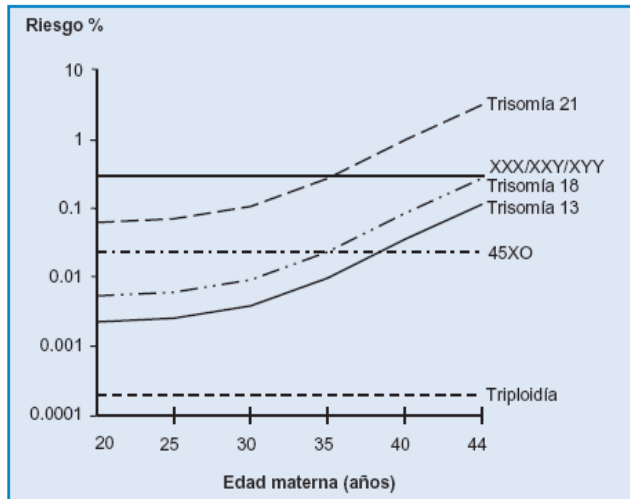


Figura 4. Riesgo de anomalías cromosómicas en función de la edad materna.

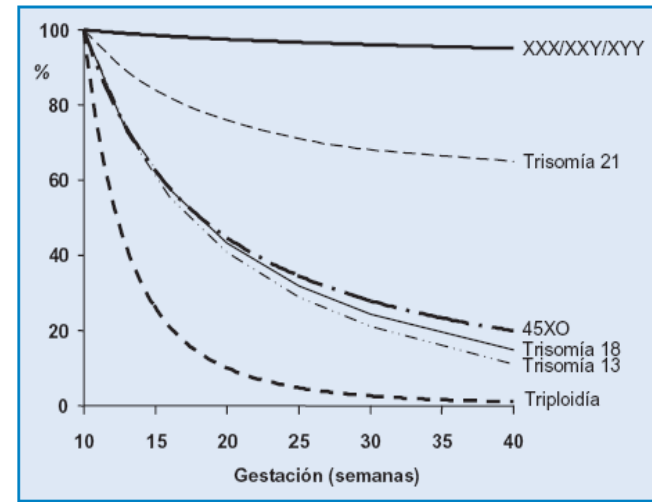


Figura 5. Riesgo de anomalías cromosómicas en función de la edad gestacional. Las líneas representan el riesgo relativo en función del riesgo en la semana 10 de gestación.

# Pronóstico Triploidías

## Recurrent triploidy of maternal origin

### Case report:

Mujer de 33 años, 3<sup>o</sup> embarazo molar, al menos 2 origen digínico.

3<sup>o</sup> caso de este tipo reportado

Sugiere mecanismo genético subyacente

**FIN**

# Bibliografía

- “Parental origin and mechanisms of formation of triploidy: a study of 25 cases” *European Journal of Human Genetics* (2000) 8, 911–917
- “Prenatal diagnosis of triploidy during the second trimester of pregnancy” *Obstet. Gynecol.* (1996) 88 (6): 983-9
- “Triploidy: antenatal sonographic features with post-mortem correlation”. *Prenat Diagn.* 1998 Dec;18(12):1253-62.
- “First-trimester screening for fetal triploidy at 11 to 14 weeks: a role for fetal biometry”. *Prenat Diagn.* 2005 Jun;25(6):479-83.
- Diploma in Fetal Medicine & ISUOG educational Series: 11 – 14 Week Scan
- “Early diagnosis of triploidy”. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997 Dec;10(6):443-4.
- “Recurrent triploidy of maternal origin” *European Journal of Human Genetics* (2003) 11, 972–974
- “Early prenatal diagnosis of triploidy” *AmJ Obstet Gynecol* 1996, 176 (3): 550-54
- “Phenotype of triploid embryos” *J. Med. Genet.* 2006;43;609-612