

Triploidía 69, XXX en el diagnóstico prenatal citogenético

Lic. Irenia Blanco Pérez, Lic. Sahily Miñoso Pérez, Lic. María del Carmen Mitjans Torres, Lic. Elena Perdomo Cué

INTRODUCCIÓN

La triploidía es una aberración cromosómica numérica caracterizada por la presencia de un conjunto de cromosomas haploides adicionales. Es muy infrecuente, aparecen en el 1-3% de las gestaciones detectables y contribuye aproximadamente al 20% de todos los abortos espontáneos durante el primer trimestre.

PRESENTACIÓN DE CASO

Presentamos un caso de triploidía diagnosticada prenatalmente en líquido amniótico en el Laboratorio de Citogenética del Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. Se trata de una gestante de 32 años de edad, con antecedentes de hipotiroidismo, referida al servicio de Genética por presentar signos indirectos en el segundo trimestre del embarazo, la cual optó por la amniocentesis la cual le fue practicada a las 19 semanas de gestación para realizar cariotipo fetal, a través de la citogenética convencional. El cariotipo fetal mostró una triploidía 69, XXX.

EXAMEN ULTRASONOGRÁFICO

- Reveló una diferencia entre el tiempo de gestación por FUM y el tiempo de gestación por USG de +/- 2 semanas.
- Restricción del crecimiento fetal.
- Múltiples imágenes de *ping pong ball* en el corazón del feto.
- Ecorrefrigencia abdominal G III.

EXAMEN ANATOMOPATOLÓGICO

- Mostró un feto de sexo femenino y 150 gramos de peso.
- Retrognatia.
- Implantación baja de las orejas.
- Pliegue nucal grueso.
- Clinodactilia bilateral del 5to dedo de las manos.

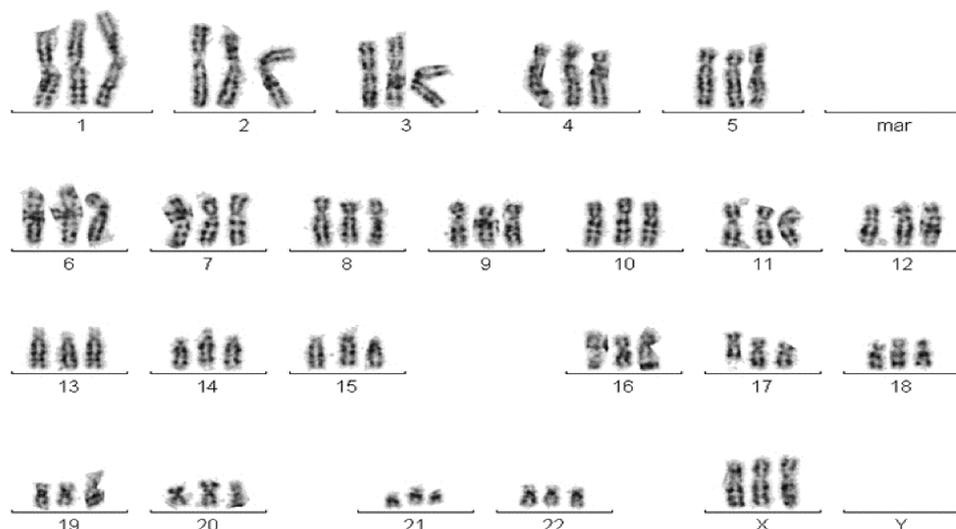


Figura 1. Cariotipo fetal con fórmula cromosómica 69, XXX

CONCLUSIONES

Se brindó asesoramiento genético a la pareja ante resultados del estudio cromosómico y estos optaron por la interrupción del embarazo, dada la afectación de la calidad de vida que pudiera tener.

El uso de los métodos convencionales en citogenética constituyen herramientas esenciales para el diagnóstico de aberraciones cromosómicas, lo cual se incrementa ante la presencia de signos indirectos revelados mediante la ultrasonografía fetal.