

# 69,XXX Karyotipli Triplodi Sendromu

## TRIPLOIDY SYNDROME WITH 69,XXX KARYOTYPE: CASE REPORT

Dr. Sezgin GÜNEŞ,<sup>a</sup> Dr. Yonca AÇIKGÖZ,<sup>b</sup> Dr. Nurten KARA,<sup>a</sup>  
Dr. Gülsen ÖKTEN,<sup>a</sup> Dr. Özlem SEZER,<sup>a</sup> Dr. Serbülen YİĞİT<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Tıbbi Biyoloji AD, Tıbbi Genetik BD, Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
<sup>b</sup>Samsun Gazi Devlet Hastanesi, SAMSUN

### Özet

Triploidi, diploid kromozom sayısına ek olarak haploid sayının katı kadar kromozom artışı gösteren kromozomal anomalidir. Tüm konsepsiyonların yaklaşık %3'ünü oluşturduğu bildirilmektedir. Triploidi olgularının çoğu spontan abortusla sonuçlanmakta, canlı doğanlar da postnatal dönemde erkenden kaybedilmektedir. Bu raporda, 12 gün yaşayan gelişme geriliği ve multiple konjenital anomali gözlenen triploidi olgusu sunmaktayız. Olgunun doğumundan 4 gün sonra periferik kandan standart yöntemlerle karyotip analizi yapıldı. Kromozom analizi sonuçları hastanın karyotipinin 69,XXX olduğunu gösterdi. Metafaz plaklarında mozaizm gözlenmedi. Olgumuz gelişme geriliği, kas hipotonisi, geniş arka fontanel, düşük dismorfik kulak kepçesi, bilateral 3. ve 4. el parmaklarında sindaktili ve ayak parmak boylarında asimetri gibi triploid sendromunun genel özelliklerini göstermekteydi.

**Anahtar Kelimeler:** Kromozomal anomaliler; anomaliler

**Türkiye Klinikleri J Med Sci 2007, 27:276-278**

### Abstract

Triploidy is a chromosomal abnormality characterized by the presence of an additional haploid set of chromosomes. Triploidy is estimated to occur in 3% of conceptions. Most triploids are aborted spontaneously in the first trimester, while those who proceed to live birth die at an early postnatal stage. These fetuses have multiple severe congenital abnormalities and growth restriction. In this article, we presented an infant who lived for 12 days. Chromosomal analysis was performed from peripheral blood samples using standard procedures on the fourth day of life. Chromosomal analysis demonstrated 69,XXX karyotype with no evidence of mosaicism. The infant showed the common clinical features of 69,XXX liveborns such as hypotonia, respiratory distress, low-set and malformed ears, cutaneous syndactyly and overlapping of fingers.

**Key Words:** Chromosome aberrations; abnormalities

**T**riploidi, diploid (2n= 46) kromozom sayısına ek olarak haploid (n= 23) sayının katı kadar kromozom artışı gösteren kromozomal bozukluktur.<sup>1</sup> Kromozom sayısındaki artışlar maternal (digynic) veya paternal (diantric) olabilir. Triploidi olgularının yaklaşık %66'sı 2 spermle birden döllenmeye (dispermi) bağlı olarak görülür. Bununla beraber, olguların %24'ü mayoz bölünmelerden birindeki hatalar sonucunda oluşan diploid spermle veya %10'u diploid yumurtanın döllenmesine bağlıdır.<sup>2</sup> Triploidilerin %49-68'i

69,XXY, %31-49'u 69,XXX ve %0.3'ü 69,XYY karyotipi taşımaktadır. Non-disjunction sonucu oluşan kromozomal bozuklukların aksine tekrarlanma riski göstermedikleri ve ileri anne yaşının risk faktörü oluşturmadığı bildirilmektedir.<sup>3</sup> Triploidlerin çoğu abortus ile sonuçlanır. Canlı doğanlar multiple anomaliler ve düşük doğum ağırlığı nedeniyle 1-2 gün içinde kaybedilirler.

Bu çalışmamızda 69,XXX karyotipi gösteren olguyu sunmak ve triploidi sendromuyla ilgili literatür bilgilerine değinmeyi amaçladık.

### Olgu Sunumu

Yirmi dört yaşındaki annenin 2. gebeliğinden sezaryen ile miadında, 1300 g ağırlığında doğan 4 günlük hasta. Annenin ilk gebeliğinin 3 haftalık spontan abortus ile sonuçlandığı öğrenildi. Anne ve babası arasında akrabalık yoktu. Prenal takibinde IUGR ve kranial ventrikülomegali tanısı ko-

**Geliş Tarihi/Received:** 18.10.2006 **Kabul Tarihi/Accepted:** 28.12.2006

Bu çalışma, 24-27 Kasım 2005 tarihleri arasında yapılan "IX. Tıbbi Biyoloji Kongresi"nde bildiri olarak sunulmuştur.

**Yazışma Adresi/Correspondence:** Dr. Sezgin GÜNEŞ  
Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Tıbbi Biyoloji AD, Tıbbi Genetik BD, SAMSUN  
sgunes@omu.edu.tr

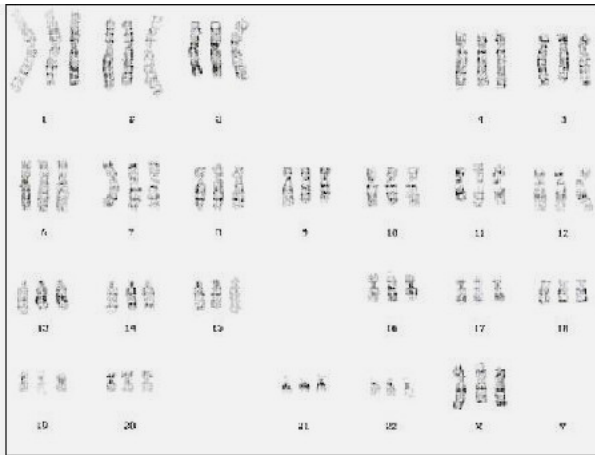
Copyright © 2007 by Türkiye Klinikleri

nulmuştu. Amniyosentez yapılmamıştı. Geniş frontal yapı, düşük kulak, bilateral el bileklerinde fleksiyon deformitesi vardı. Bilateral 3. ve 4. el parmaklarında sindaktili, ayak parmak boylarında asimetri, bilateral ayaklarda fleksiyon kontratüktörü vardı. Dinlemekle kalbinde 1/6'dan sistolik üfürüm olduğu tespit edildi. Laboratuvarında böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk belirlendi. İnfant solunum sıkıntısı nedeniyle tedavi altına alınmış ve doğumundan 12 gün sonra eksitus olmuştur.

Fizik muayene sonucunda multipl konjenital anomali nedeniyle kromozom analizi için laboratuvarımıza gönderilmiştir. Kromozom analizi için periferik kanda uygun protokoller kullanarak lenfosit kültürü yapıldı. Hastanın periferik kan kültüründe Giemsa bantlama tekniği (GTG) ile boyanarak incelemeye alındı. Yüz metafaz plağında kromozom analizi yapıldı. Hastanın karyotipinin 69,XXX olduğu saptandı (Şekil 1). Olgumuzun anne ve babasından kan alınarak periferik kan kültürü ve GTG bantlama metodu ile sitogenetik inceleme yapıldı. Anne ve babanın kromozom kuruluşlarının normal olduğu tespit edildi. Olgunun babasından, bilgilendirilmiş olur alındı.

### Tartışma

Triploidi, spontan ilk trimester düşüklerrinin yaklaşık %8-20'sinde görülen kromozomal anomalidir.<sup>4</sup> Triploidilerde, canlı doğum oranı 1/50



Şekil 1. Olgumuzun sitogenetik analiz sonuçları.

000'dir ve 1200 triploid fetüsten yalnızca 1'i canlı doğmaktadır.<sup>5</sup> Canlı doğan triploid fetüslerin %31-49'unda dişi fenotip görülmektedir.<sup>6</sup>

Kromozom sayısındaki artışların kaynağı maternal (digynic triploidler) veya paternal (diantric triploidler) olabilir. Digynic triploidler, normal oositin hata sonucu 1. veya 2. mayoz bölünmede döllemesi, diantric triploidlerin ise normal oositin 2 spermle (dispermi) veya diploid spermle döllemesi sonucu oluşabileceği bildirilmektedir.<sup>7</sup> Triploidi olgularının yaklaşık %66'sı 2 spermle birden döllemeye bağlı olarak görülür. Bununla beraber, olguların %24'ü mayoz bölünmelerden birindeki hatalar sonucunda oluşan diploid spermle ve %10'u diploid yumurtanın döllemesine bağlıdır. Digynic embriyolar, 2. trimestere ulaşabilir hatta canlı doğabilirler.<sup>3</sup>

Triploid karyotinin fenotip ekspresyonu ekstra kromozom setinin kaynağına bağlıdır. Paternal triploidide, normal intrauterin gelişme, mikrosefali veya normal baş gelişimi, büyük kistik plasenta ve koryonik villuslarda hidropik değişimler gösterir. Maternal triploidide ise makrosefali ile seyreden ağır asimetric intrauterin gelişme geriliği, non-kistik küçük plasenta görülür.<sup>8</sup> Olgumuz, maternal triploidi fenotipik özelliklerini göstermekteydi.

USG bulgularına göre triploidi 2 fenotipe ayrılır. Tip 1'de plasenta genişlemiş ve parsiyel multikistik görünümde olup fetüs iyi gelişmiştir. Tip 2'de ise normal görümlü bir plasenta vardır. Fetusta ise asimetric büyüme geriliği vardır. Bu gerilikten baş etkilenmemiş, sadece vücut etkilenmiştir. Olgumuz, USG bulgularına göre Tip 2 fenotip özelliklerini göstermekteydi. Triploidi USG incelemelerinde yaygın olarak görülen ventrikülomegali olgumuzda da görülmekteydi.<sup>9</sup>

Olgumuz gelişme geriliği, kas hipotonisi, geniş arka fontanel, düşük dismorfik kulak keçesi, 3. ve 4. el parmaklarında sindaktili gibi triploid sendromunun genel özelliklerini göstermekteydi.<sup>10,11</sup> Taner ve ark., triploidi olgusunda holoprozensefali ve siklopi izlendiğini bildirmişlerdir.<sup>12</sup>

Triploidi olguları genellikle pnömoni ve olgumuzda olduğu gibi solunum sıkıntısı nedeniyle kay-

bedilmektedir.<sup>3</sup> En uzun süre yaşayan triploidi olgusunun yaşam süresi 308 gün olarak bildirilmiştir.<sup>13</sup>

Triploidinin USG, amniyosentez, florosan in situ hibridizasyon (FISH), Kantatif PCR (QF-PCR) ile erken dönem prenatal tanısı yapılabilmektedir.

#### KAYNAKLAR

1. Fryns JP, van de Kerckhove A, Goddeeris P, van den Berghe H. Unusually long survival in a case of full triploidy of maternal origin. *Hum Genet* 1977;38:147-55.
2. Kumar RK, Negi SP. Triploidy syndrome. *Indian Pediatr* 2000;37:201-3.
3. Iliopoulos D, Vassiliou G, Sekerli E, et al. Long survival in a 69,XXX triploid infant in Greece. *Genet Mol Res* 2005;4:755-9.
4. Jauniaux E, Brown R, Rodeck C, Nicolaides KH. Prenatal diagnosis of triploidy during the second trimester of pregnancy. *Obstet Gynecol* 1996;88:983-9.
5. Jacobs PA, Melville M, Ratcliffe S, Keay AJ, Syme J. A cytogenetic survey of 11,680 newborn infants. *Ann Hum Genet* 1974;37:359-76.
6. McFadden DE, Langlois S. Parental and meiotic origin of triploidy in the embryonic and fetal periods. *Clin Genet* 2000;58:192-200.
7. O'Neill GT, Kaufman MH. Ovulation and fertilization of primary and secondary oocytes in LT/Sv strain mice. *Gamete Res* 1987;18:27-36.
8. Spencer K, Liao AW, Skentou H, Cicero S, Nicolaides KH. Screening for triploidy by fetal nuchal translucency and maternal serum free beta-hCG and PAPP-A at 10-14 weeks of gestation. *Prenat Diagn* 2000;20:495-9.
9. Shipp TD, Benacerraf BR. Second trimester ultrasound screening for chromosomal abnormalities. *Prenat Diagn* 2002;22:296-307.
10. Leisti JT, Raivio KO, Rapola MH, Saksela EJ, Aula PP. The phenotype of human triploidy. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1974;10:248-53.
11. Başoğul N, Başoğul Ö, Sancı M, Tınar Ş. Triploidi: Olgu Sunumu. *MN-Klinik Bilimler&Doktor* 2003;9:503-6.