

Триплоидия: взгляд клинициста*

Прокофьева А.Д., Василькова И.В., Лязина Л.В.

Санкт-Петербургское Государственное казённое учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург; 194044, Санкт-Петербург, Тобольская ул., 5; тел. (факс) 294-70-01; petergen@yandex.ru

Ряд хромосомных аномалий, таких, как синдром Дауна, синдромы Эдвардса, Патау и др., некоторые микроделеционные синдромы, имеет специфические фенотипы, что позволяет предположить соответствующий диагноз до завершения цитогенетического исследования. Обратиться к вопросу о фенотипических проявлениях триплоидии (Т) у новорождённых детей нас побудили наши коллеги-цитогенетики, ставящие перед клиницистами задачу указывать диагноз возможной хромосомной аномалии при направлении на обследование. Однако ни в одном из диагностированных нами случаев не была предварительно заподозрена Т. С целью расширения возможностей клинической диагностики Т мы представляем результаты анализа данных литературы и трёх случаев Т у новорождённых детей.

Ключевые слова: триплоидия, врождённые пороки развития, микроаномалии

Введение

Триплоидия как феномен была впервые описана у эмбрионов при спонтанном аборте в 1961 г. [6]. Среди хромосомных аномалий, диагностируемых в материале спонтанных аборт, около 10–20% приходится на Т [1, 4, 6]. Мозаичная форма Т ($2n/3n$, где n — гаплоидный набор хромосом) у новорождённых была диагностирована в начале 60-х годов XX века [6]; в 1967 г. впервые обнаружен новорождённый с полной Т: 69,XXY [6].

По данным Кулешова (1976 г.), в Москве распространённость Т среди младенцев, умерших в перинатальный период, составила 1:175 (4,1% от общего числа случаев хромосомных аномалий в выборке); в совокупности с данными литературы (аналогичные исследования в Лондоне и Эдинбурге были проведены в 1974 г.) это составило 2:708 [16]. Данных о популяционной частоте Т у живорождённых детей в Санкт-Петербурге, в России нами не найдено [1, 6]; M.V. Zaragoza с соавторами считают, что Т встречается у 0,002% живорождённых [23].

До настоящего времени корреляции возраста родителей с возникновением Т не установлено [1, 2, 3, 4, 23].

Нам известно о четырёх случаях повторения Т (диагностированной пренатально) в родословной [7, 8, 11, 18]; авторами двух соответствующих исследований названы гены-кандидаты на роль факторов риска повторения Т, в частности *PLCD4*, *OSBPL5* [11], а также выдвинуты противоречивые гипотезы о возможном характере наследования феномена повторной Т: аутосомно-рецессивный [8], аутосомно-доминантный [11].

Клинический фенотип триплоидов (данные литературы)

Монография под ред. Г.И. Лазюка (1979 г.) содержит данные собственного исследования фенотипа при полной форме Т ($3n$, где n — гаплоидный набор хромосом) у 57 детей (новорождённых либо плодов сроком более 28 недель): 33 мальчиков и 24 девочек. К сожалению, из текста цитируемой публикации неясно, каково было количество живорождённых в исследованной группе. Наиболее частым врождённым пороком развития (ВПР) в исследованной группе стала синдактилия пальцев кистей — около 70%, наиболее редким — косопластия (около 16%). В качестве характерных для Т пороков развития авторы отметили иные (кроме синдактилии) аномалии кистей, включая данные литературы о неодинаковой толщине пальцев, а также различные аномалии стоп, головного мозга, мочевыделительной, сердечно-сосудистой, пищеварительной систем, желёз внутренней секреции, наружных половых органов, плаценты. В результате проведённого исследования авторы пришли к выводу о том, что, имея достаточно полную фенотипическую картину при аутопсии, патологоанатом может установить диагноз Т без исследования хромосомного набора (при полной ($3n$) форме данной аномалии). При этом исследователи отметили, что в литературе имеются описания мозаичной Т, фенотипические проявления которой варьировали от многокомпонентной клинической картины полной Т до умеренной врождённой асимметрии туловища [4].

В доступных нам описаниях клинического фенотипа у живорождённых с полной Т [12, 14, 19, 21] либо мозаичной формой Т [9, 10, 13, 15, 20, 22] приводятся в сумме 75 клинических симптомов различной (с точки зрения

* Авторы статьи выражают благодарность администрации и сотрудникам организационно-методического отдела Санкт-Петербургского государственного казённого учреждения здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)» и лично главному врачу д.м.н. О.П. Романенко, администрации и сотрудникам Санкт-Петербургского государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Детская городская клиническая больница № 1» и лично главному врачу А.В. Кагану, администрации и заведующему патологоанатомической службой Санкт-Петербургского государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Детская городская клиническая больница № 5 им. Нила Фёдоровича Филатова» Е.Ф. Горбунову.

Авторы статьи декларируют отсутствие конфликта интересов.

генетика-клинициста) степени значимости. Эти данные литературы представлены в табл. 1.

Согласно найденным нами описаниям фенотипа десяти детей с Т, наиболее распространёнными признаками являются синдактилия на кистях и сниженный мышечный тонус (8/10), в то время как 40 из зафиксированных фенотипических аномалий были отмечены в единичных случаях. Данные иностранной литературы о синдактилии кистей как самой частой аномалии у живорождённых триплоидных индивидуумов совпадают с данными собственного наблюдения Г.И. Лазюка и др. (1979 г.), приведёнными выше.

Продолжительность жизни при мозаичной форме триплоидии составила в одном из известных случаев 14 лет [20]; при кариотипе 69,XXY — до 10 мес. включительно [21], при

кариотипе 69,XXX — до 46-го дня включительно в одном из наблюдений [14] и 2 мес. — в другом [12].

Три случая триплоидии у живорождённых в Санкт-Петербурге

В СПГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)» (МГЦ) нами диагностировано три случая Т у живорождённых детей разного пола (2010, 2014, 2015 гг.). По данным организационно-методического отдела МГЦ, число родов в период с 1 января 2010 г. по 30 июня 2015 г. в Санкт-Петербурге составило 349 331. В нашем наблюдении Т была диагностирована у трех из 349 331 живорождённых, т.е. частота Т может быть оценена как 1 на 115 000, что близко к значению таковой (2 : 100 000), по данным M.V. Zaragoza с соавторами [23].

Таблица 1

Фенотипические признаки у 10 живорождённых разного возраста с полной и мозаичной формой Т (по данным литературы)

№№	Фенотипический признак	Всего наблюдений	Номер ссылки
1	2	3	4
1	Пренатальная гипоплазия	6	13, 14, 15, 20, 21
2	Задержка физического развития в раннем возрасте	3	10, 13, 20
3	Кахексия	1	12
4	Избыточный по отношению к росту вес в возрасте старше 1 года	5	9, 10, 20, 22
5	Асимметрия тела/черепа/туловища/конечностей	3	9, 13, 14
6	Макроцефалия	2	12, 14
7	Микроцефалия	2	10, 15
8	Гиперэластичность кожи	1	12
9	Локальная гиперпигментация кожи	6	9, 13, 15, 20, 22
10	Шейная складка	1	12
11	Низкая линия роста волос на шее	1	12
12	Сплюснутый с боков череп	1	15
13	Нависающий затылок	1	21
14	Низкое расположение ушных раковин	2	12, 14
15	Крупные ушные раковины	1	21
16	Истончённые ушные раковины	1	21
17	Диспластичные ушные раковины	2	12, 14
18	Асимметрия лица	5	9, 13, 15, 22
19	Треугольная форма лица	1	21
20	Высокий лоб	2	15, 20
21	Гипопластичная средняя часть лица	1	15
22	Дугообразная форма бровей	1	9
23	Косоглазие	1	15
24	Гипертелоризм глаз	3	14, 15, 21
25	Глубоко посаженные глаза	1	15
26	Короткие глазные щели	3	14, 15
27	Асимметрия глазных щелей (по величине)	2	9, 13
28	Микрофтальмия	1	12
29	Крупный нос	2	9, 21
30	Широкая уплощённая переносица	3	9, 12, 15
31	Мясистый кончик носа	2	12, 20

Таблица 1 (окончание)

1	2	3	4
32	Клювовидная форма носа	1	21
33	Односторонняя расщелина губы и нёба	1	21
34	Односторонняя псевдорасщелина губы	1	9
35	Укороченный фильтр	1	15
36	Микростомия	3	9, 10, 12
37	Высокое узкое нёбо	1	15
38	Гипоплазия нижней челюсти	3	9, 12, 21
39	Гипопластичный подбородок	1	20
40	Гипермобильность суставов	1	12
31	Короткая шея	2	14, 15
42	Узкая грудная клетка	1	12
43	Гипоплазия сосков	2	12, 21
44	Гипертелоризм сосков	1	12
45	Фиксированное приведённое положение кистей	1	21
46	Удлиненные узкие кисти и стопы	1	12
47	Единственная ладонная складка	3	9, 20, 22
48	Проксимальная поперечная ладонная складка	1	13
49	Укорочение первых и пятых пальцев кистей	1	13
50	Синдактилия второго-третьего/третьего-четвёртого/второго-пятого пальцев кистей	8	9, 10, 13, 14, 15, 19, 21, 22
51	Клинодактилия пальцев кистей	5	9, 10, 13, 20, 21
52	Камптодактилия	3	13, 20, 21
53	Перекрытие третьего и четвёртого пальцев кисти	2	14, 21
54	Аномальное взаиморасположение пальцев кистей	1	12
55	Искривление голеней	2	12, 21
56	Кальканеовальгусная деформация	1	20
57	Стопа в форме "качалки"	2	12, 21
58	Эктродактилия стоп	1	19
59	Сгибательная контрактура метатарзо-фалангеальных суставов	1	21
60	Проксимальное положение первых пальцев стоп	2	9, 13
61	Аномальная форма пальцевой дуги на стопах	1	23
62	Синдактилия второго-третьего пальцев стоп (кожная)	4	14, 15, 20, 22
63	Синдактилия третьего-четвёртого пальцев стоп (кожная)	1	20
64	Увеличение/удлинение второго пальца стопы	3	9, 19, 20
65	Сандалевидный промежуток	2	9, 19
66	Гипоплазия пятых пальцев стоп	1	9
67	Сколиоз тяжёлой степени	1	20
68	Гипоплазия наружных гениталий у мальчика	1	10
69	Двусторонний крипторхизм	1	21
70	Омфалоцеле	1	19
71	Мышечная гипотония	7	9, 13, 14, 15, 21, 22
72	Арефлексия	1	15
73	Задержка психомоторного/психоречевого развития *	4	9, 10, 13, 15, 20
74	Гормональный криз (включая вагинальное кровотечение) в сочетании с транзиторным гипотиреозом центрального генеза**	1	15
75	Повторные инфекционные заболевания дыхательных путей и слуховых проходов с тяжёлым течением	1	15

Примечание. * — для детей первых двух месяцев жизни заключения не даны; ** — авторы данного наблюдения расценили описанные ими признаки как преждевременный пубертат, но, учитывая спонтанную регрессию указанной симптоматики, можно трактовать данный феномен и как своеобразный транзиторный гормональный криз, присущий некоторым новорождённым, однако проявившийся у ребёнка с Т в необычном возрасте (5 мес.).

Возраст родителей пробандов (на момент рождения ребёнка) был не старше 28 лет у женщин и 29 лет у мужчин.

У матери пробанда А первая и вторая беременности замерли на ранних сроках (кариотипирование плодного материала и родителей не проводилось); третья беременность протекала с угрозой прерывания и задержкой развития плода, закончилась рождением девочки на сроке 30 недель на фоне маловодия. Пробанд А при рождении имела следующие физические параметры: масса тела — 620 г, что соответствует сроку 23–24 нед. [5], длина тела — 25 см, что соответствует сроку 15 нед. [5], окружность головы — 17 см, что соответствует сроку 19 нед. [5]. Кариотип пробанда А: 69,XXX (исследование проведено в цитогенетической лаборатории МГЦ врач-лаборантом к.м.н. М.В. Прозоровой).

Пробанд Б родился на сроке 26–27 нед., от первой беременности, протекавшей на фоне гестоза с 21-й недели, лёгкой анемии, многоводия, ультразвуковых маркеров: гипоплазии носовых костей, микрогlossии, аномалий развития пальцев стоп; задержки внутриутробного развития к 26-й неделе, утолщения плаценты и наличия в ней множества округлых анэхогенных образований различного диаметра. При рождении у этого пациента: масса тела — 700 г, что соответствует сроку 24 нед., длина тела — 27 см, что соответствует сроку 17 нед., окружность головы — 23 см, что соответствует сроку гестации 25 нед. [5]. Кариотип пробанда Б: 69,XXY.

Пробанд В родилась от первой беременности, протекавшей на фоне хронического цистита с бактериурией, хронического вазомоторного ринита. Скрининг в первом триместре показал снижение PAPP-A до 0,09 МоМ, β -ХГЧ до 0,19 МоМ. Ультразвуковое исследование в 30 недель выявило врождённый порок сердца. Роды состоялись в 30–31 нед. Физические параметры пробанда В при рождении: масса тела — 940 г, что соответствует сроку 25–26 нед., длина тела — 37 см, что соответствует сроку 27 нед., окружность головы — 27 см, что соответствует сроку гестации 29 нед. Кариотип пробанда В: 69,XXX.

В табл. 2 представлены данные, характеризующие степень задержки внутриутробного развития у обследованных детей с Т.

У обследованных триплоидов женского пола дефицит массы тела более выражен, чем у триплоида мужского пола, особенно, если учесть, что степень недоношенности у последнего была более глубокой. Интересно также различие между триплоидами женского пола, заключающееся в значительно большей степени задержки развития у пробанда А.

При эхографическом исследовании внутренних органов у пробанда А ВПР не выявлено, у пробанда Б обнаружено персистирование эмбриональных структур сердца, у пробанда В — полный атрио-вентрикулярный канал.

Продолжительность жизни пробандов А и Б составила 2 неполных месяца, пробанда В — 5 полных месяцев.

По данным патологоанатомического исследования, у пробанда Б отмечены: гипоплазия носовых костей, порок развития желчных ходов, аномалии пальцев стоп, гипоплазия полового члена.

Согласно данным аутопсии, у пробанда В, помимо двусторонней расщелины верхней губы, твёрдого и мягкого нёба и врожденных пороков сердечно-сосудистой системы (включающих гипоплазию правого желудочка, атрезию трикуспидального клапана, гипоплазию легочного ствола), также описаны: гипотрофия третьей степени, увеличение объёма головы, расхождение костей черепа, вентрикуломегалия, блефарофимоз, односторонняя атрезия наружного слухового прохода, дополнительная доля селезёнки, преждевременный жировой метаморфоз тимуса (расцененный как признак первичного иммунодефицитного состояния).

Посмертное исследование пробанда А не было проведено в связи с отказом родителей.

Сравнительное описание клинического фенотипа у пробандов А, Б, В и относительное число описанных у них аномалий в совокупности с данными изученной литературы приведены в табл. 3.

В непосредственно изученных фенотипах особенное внимание привлекает такая редкая аномалия, как увеличение до степени макродактилии второго пальца стопы

Таблица 2

Характеристика задержки внутриутробного развития у пробандов с Т (А, Б, В)

Признак	Пробанд		
	А	Б	В
Масса тела: — дефицит в граммах (к сроку гестации) — отставание в неделях	680 6–7	150 2–3	400 5–6
Длина тела: — дефицит в сантиметрах (к сроку гестации) — отставание в неделях	15 15	17 1–2	3 3
Окружность головы: — дефицит в сантиметрах (к сроку гестации) — отставание в неделях	11 11	1–2 1–2	1–2 1–2

у пробанда Б и менее выраженное увеличение второго и третьего пальцев стоп у пробандов А и В (рис. 1, 2 соответственно). Согласно данным проведённого анализа, у живорождённых триплоидов такого рода аномалия была отмечена примерно в половине случаев, чаще встречалась только синдактилия (9/13).

Довольно часто (чуть менее половины случаев) встречались такие неспецифичные признаки, как асимметрия тела/туловища/черепа (у всех больных она имела небольшую степень), гипертелоризм глаз, укорочение глазных щелей, гипоплазия нижней челюсти, дисплазия ушных раковин, камптодактилия.

Заключение

Итак, возможности клинициста при первом исследовании фенотипа новорождённого ребёнка, как правило, ограничены визуальным осмотром. Особый вес приобретают аномалии, наиболее редко встречающиеся у пациентов с дисбалансом хромосомного материала. Макродактилия (гигантизм пальцев, мегалодактилия, «гигантские пальцы», локальный гигантизм, макрохейрия) как изолированный порок встречается редко [4]. Насколько нам известно, макродактилия при рождении была описана у трёх пациентов в структуре синдрома Протея, который не вызывает задержки внутриутробного разви-

Таблица 3

Сравнительная характеристика клинического фенотипа пробандов А, Б, В и относительное число описанных аномалий у 13 живорождённых триплоидов (данные литературы и собственных наблюдений)

Признак	Пробанд			Относительное число аномалий, по данным проведённого анализа
	А	Б	В	
Сплюснутый с боков череп	+	—	+	3/13
Асимметричный череп	—	—	+	5/13
Гипертелоризм глаз	+	—	+	5/13
Короткие глазные щели	+	—	+	5/13
Антимонголоидный разрез глаз	+	—	—	1/13
Экзофтальм	—	+	—	1/13
Гипоплазия нижней челюсти	+	—	+	5/13
Расщелина верхней губы, нёба	+	—	+	4/13
Низкое расположение/ ротация кзади ушных раковин	+ / —	+ / —	— / +	4/13
Дисплазия ушных раковин	+	+	+	5/13
Преаурикулярный вырост	+	—	—	1/13
Гипоплазия сосков	—	—	+	3/13
Узкая кисть	—	—	+	2/13
Конусовидная форма пальцев кистей	—	+	—	1/13
Гипоплазия первого пальца кистей	—	—	+	2/13
Проксимальная синдактилия пальцев кистей	—	—	+	9/13
Камптодактилия	—	+	+	5/13
Аномальный дерматоглифический рисунок на ладонях	—	—	+	4/13
Аномальная форма пальцевой дуги на стопах	+	+	+	4/13
Уменьшение в размерах ногтевой фаланги (и ногтевой пластинки) первого пальца стоп	+	—	+	2/13
Увеличение/ удлинение второго пальца стопы	— / +	+ / + **	+	6/13
Сандалевидный промежуток	+	+ ***	—	4/13
Увеличение третьего пальца стопы	— / +	—	+	2/13
Общий корень второго-четвёртого пальцев	+	—	—	1/13
Уменьшенные/укороченные пятые пальцы стоп	+	—	+	3/13
Наружные гениталии	По женскому типу	Не дифференцированы	По женскому типу ****	Нарушение дифференцировки у мальчиков
Примечание. * — крупные, утолщённые; ** — макродактилия на одной стопе; *** — между первым и увеличенным вторым пальцами (на поражённой стопе); **** — гипоплазия больших половых губ				

тия [17]. Это подтверждает клиническую ценность увеличения пальцев стоп вплоть до макродактилии как возможного фенотипического признака Т у живорождённых.

Таким образом, мы полагаем, что сочетание редких аномалий пальцев кистей и стоп (камптодактилия, увеличение вторых и/или третьих пальцев стоп) с синдактилией и пренатальной гипоплазией на фоне недоношенности позволяет заподозрить Т у новорождённого.



Рис. 1. Пробанд А. Стопы. Комментарии в тексте.



Рис. 2. Пробанд В. Правая стопа. Комментарии в тексте.

Список литературы

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека. — СПб.: Н-Л, 2007. — 639 с.
2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатура. — Ростов-на-Дону, 1999. — 191 с.
3. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика. — М.: Медпрактика-М, 2006. — 299 с.
4. Кириллова И.А., Кравцова Г.И., Кручинский Г.В. Терапия человека / Под ред. Г.И. Лазюка. — М.: Медицина, 1991. — 480 с.
5. Мазурин А.В., Воронцов И.М. Пропедевтика детских болезней. Изд. 2. — СПб.: Фолиант, 1999. — 928 с.
6. Прокофьева-Бельговская А.А., Бочков Н.П., Гринберг К.Н., Мирзаянц Г.Г., Погосянц Е.Е., Пяткин Е.К., Реватов А.А., Стонова Н.С. Основы цитогенетики человека / Под ред. Прокофьевой-Бельговской А.А. — М.: Медицина, 1969. — 544 с.
7. Bar-Ami S., Seibel M.M., Pierce K.E., Zilberstein M. Preimplantation genetic diagnosis for a couple with recurrent pregnancy loss and triploidy // *Birth Defects Res. (Part A)*. — 2003. — Vol. 67(11). — P. 946–950.
8. Brancati F., Mingarelli R., Dallapiccola B. Recurrent triploidy of maternal origin // *Eur. J. Med. Genet.* — 2003. — Vol. 11. — P. 972–974.
9. Carakushansky G., Teich E., Ribeiro M.G., Horowitz D. Diploid/triploid mosaicism: further delineation of the phenotype // *Am. J. Med. Genet.* — 1994. — Vol. 52. — P. 399–401.
10. Daniel A., Wu Z., Bennetts B., Slater H., Osborn R., Jackson J., Pupko V., Nelson J., Watson G., Cooke-Yarborough C., Loo C. Karyotype, phenotype and parental origin in 19 cases of triploidy // *Prenat. Diagn.* — 2001. — Vol. 21(12). — P. 1034–1048.
11. Filges I., Manokhina I., Pecaherrera M.S., McFadden D.E., Louie K., Nosova E., Friedman J.M., Robinson W.P. Recurrent triploidy due to a failure to complete maternal meiosis II: whole-exome sequencing reveals candidate variants // *Mol. Hum. Reprod.* — 2015. — Vol. 21(4). — P. 339–346.
12. Fryns J.P., 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. — Vol. 38(2). — P. 147–155.
13. Graham J.M. Jr., Hoehn H., Lin M.S., Smith D.W. Diploid-triploid mixoploidy: clinical and cytogenetic aspects // *Pediatrics*. — 1981. — Vol. 68(1). — P. 23–28.
14. Hasegawa T., Harada N., Ikeda K., Ishii T., Hokuto I., Kasai K., Tanaka M., Fukuzawa R., Niikawa N., Matsuo N. Digynic triploid infant surviving for 46 days // *Am. J. Med. Genet.* — 1999. — Vol. 87(4). — P. 306–310.
15. Jarvela I.E., Salo M.K., Sntavuori P., Salonen R.K. 46,XX/69,XXX diploid-triploid mixoploidy with hypothyroidism and precocious puberty // *J. Med. Genet.* — 1993. — Vol. 30. — P. 966–967.
16. Kuleshov N.P. Chromosome anomalies of infants dying during the perinatal period and premature newborn // *Hum. Genet.* — 1976. — Vol. 31. — P. 151–160.
17. OMIM
18. Pergament E., Confino E., Zhang J.X., Roscetti L., Xien Chen P., Wellman D. Recurrent triploidy of maternal origin // *Prenat. Diagn.* — 2000. — Vol. 20. — P. 561–563.
19. Pokrzywnicka M., Krajewski P., Chudzik A. Zywourodzone dziecko z triploidi jako problem kliniczny z obrazowan opisem przypadku // *Perinatologia, Neonatologia/ Ginekologia*. — 2010. — Vol. 3(2). — P. 153–155.
20. Rittinger O., Kronberger G., Pfeifenberger A., Kotzot D., Fauth C. The changing phenotype in diploid/triploid mosaicism may

mimic genetic syndromes with aberrant genomic imprinting: follow up in a 14-year-old girl // *Eur. J. Med. Genet.* — 2008. — Vol. 51(6). — P. 573—579.

21. Sherard J., Bean C., Bove B., DelDuca V. J., Esterly K.L., Karsh H.J., Munshi G., Reamer J.F., Suazo G., Wilmoth D., Dahlke M.B., Weiss C., Borgaonkar D. S. Long survival in a 69,XXY triploid male // *Am. J. Med. Genet.* — 1986. — Vol. 25(2). — P. 307—312.

22. Wulfsberg E.A., Wassel W.C., Polo C.A. Monozygotic twin girls with diploid/triploid chromosome mosaicism and cutaneous pigmentary dysplasia // *Clinical Genetics.* — 1991. — Vol. 39. — P. 370—375.

23. Zaragoza M.V., Surti U., Redline R.W., Millie E., Chakravarti A., Hassold T.J. Parental Origin and Phenotype of Triploidy in Spontaneous Abortions: Predominance of Diandry and Association with the Partial Hydatidiform Mole // *Am. J. Hum. Genet.* — 2000. — Vol. 66. — P. 1807—1820.

The clinical aspects of triploidy in the live-births

Prokofyeva A.D., Vassilkova I.V., Lyazina L.V.

Saint-Petersburg Center of Medical Genetics, Saint-Petersburg; e-mail: petergen@yandex.ru

Triploidy in the live-births is a rare phenomenon and its prevalence has not been determined yet. The clinical features of triploidy in the live-births have been studying in order to delineate a specific complex. We have found probably significant symptoms that are considered to be useful for making clinical diagnosis. Presented data can also be used to describe a specific phenotype and to calculate a numerical value of prevalence of triploidy.

Key words: triploidy, congenital anomalies, microanomalies