# Studia Bioethica - vol. 10 (2017) n. 10, pp. 67-75

# Algunas consideraciones bioéticas en relación con la existencia de casos de seres humanos con tetraploidía o triploidía completas, nacidos vivos

Francisco José Ballesta, L.C.

Introducción

a cuestión relativa al estatuto biológico de las diversas entidades derivadas de fecundaciones anormales, o de procesos análogos a la fecundación, es un campo abierto en el debate científico<sup>1</sup>. Por una parte tenemos entidades que aparecen de forma natural (la fusión de gametos normales o anormales, ya sea natural o in vitro, considerando también las técnicas in vitro que fuerzan esta fusión; la activación espontánea de óvulos, ya sea natural o in vitro...). Por otra parte tenemos un número, cada día creciente, de técnicas, orientadas principalmente a la obtención de líneas de células estaminales embrionarias, que se basan en la manipulación de gametos (activación forzada de óvulos, diversas formas de clonación, altered nuclear transfer...). El resultado de todas estas posibilidades son entidades que se comportan como un embrión humano normal en las primerísimas fases de su desarrollo, aunque después muchas de ellas degeneren (teratomas, molas...) o simplemente terminen en abortos espontáneos.

# La bioética y el inicio de la vida humana

La situación comentada anteriormente incide en el debate bioético sobre el inicio de la vida humana. En otros campos de la bioética los aspectos científicos son claros y el debate gira en torno a puntos estrictamente éticos. En el

campo del inicio de la vida humana las cosas se complican por la falta de determinación de los mismos aspectos científicos. Con un ejemplo podemos evidenciar esto. Si tomamos el debate bioético sobre la validez de la determinación de la muerte encefálica como criterio de determinación de la muerte del ser humano, Medico, dottore di aunque encontramos una gran polémica, se ricerca e docente di Bioetica, Ateneo está hablando de lo mismo. Los criterios para Pontificio Regina definir la muerte encefálica, en general, son Apostolorum, Roma. claros, precisos. No se está debatiendo sobre ellos propiamente, sino sobre su idoneidad / suficiencia para usarlos como criterio para determinar que una persona ha muerto. En el caso del inicio de la vida humana las cosas son diferentes, no se trata simplemente de valorar la bondad, o menos, de una determinada acción realizada sobre un embrión humano en sus primeras fases de desarrollo, como podría ser aplicar un criterio para evaluar si ese embrión está vivo o ha muerto. Esto ya encierra su complejidad y es terreno de debate. Aquí hay un problema anterior. Hay que comenzar por distinguir si lo que tenemos delante es, o no, desde el punto de vista biológico, un embrión humano. Basta asomarse al debate generado en ámbitos bioéticos cuando se comenzó a considerar la "altered nuclear transfer" (ANT), como medio éticamente válido para obtener células estaminales embrionarias<sup>2</sup>. Un debate vivo por lo menos durante seis años<sup>3</sup>. Este debate se apoya en polémicas todavía más trascendentes sobre el estatuto biológico de la entidad derivada de la fecundación normal en las primeras horas de su existencia<sup>4</sup>.



# Estatuto biológico y dotación cromosómica

Uno de los elementos para determinar la condición humana de una entidad biológica que está desarrollándose al modo de un embrión es la consideración del detalle de la dotación genética. Una condición que es aceptada universalmente es que, en general, una entidad biológica que pretenda ser considerada como un embrión humano, debe estar compuesta por células que contengan la dotación genética propia de la especie humana, es decir dos juegos de 23 cromosomas con una determinada secuencia génica, estructura... Lo que no cumpla esta condición, en la medida en que se separe de ella, pone en tela de juicio su estatuto biológico de embrión humano. Existe una gran diversidad de anomalías en este campo<sup>5</sup>. Un gran número de ellas no permiten el desarrollo a término. Otras muchas conducen al nacimiento de seres humanos con diversos síndromes descritos en la literatura<sup>6</sup>. En la práctica, casi siempre y desgraciadamente, el diagnóstico de una anomalía genética de cualquier orden, conduce a la eliminación del zigotos,

embriones y fetos, especialmente en los casos en que los pronósticos de supervivencia son especialmente malos. Seguramente a esto debemos el que desde 2010 sea difícil, si no imposible, encontrar en la literatura casos como los que presentamos. Pero ¿no será demasiada frivolidad la eliminación de entidades que, muy probablemente, son todavía embriones humanos vivos? ¿Se pueden hacer afirmaciones tan tajantes como: «Una poliploidia, ad esempio, è incompatibile con l'identità umana?»<sup>7</sup> La revisión de la literatura que presentamos contradice la afirmación de P. Ide e invita a ser prudentes a la hora de hacer afirmaciones semejantes con relación a otras entidades.

### Nacidos vivos con tetraploidía completa<sup>8</sup>

La tabla siguiente recoge las referencias de 9 autores que, entre 1976 y 2010, presentaron 11 casos de nacidos vivos con tetraploidía completa y supervivencia variable, la mayor de más de 2 años (26 meses) al momento del informe.

| AÑO  | CARIOTIPO | SUPERVIVENCIA       | AUTOR                       |
|------|-----------|---------------------|-----------------------------|
| 1976 | 92, XXYY  | Un año              | Golbus <sup>9</sup>         |
| 1981 | 92, XXYY  | 15 días             | Pitt <sup>10</sup>          |
| 1984 | 92, XXYY  | 11 horas            | Scarbrough <sup>11</sup>    |
| 1984 | 92, XXXX  | 2 días              | <b>د</b> د                  |
| 1984 | 92, XXYY  | 2 meses + 1 semana  | ٠,                          |
| 1988 | 92, XXXX  | Vivo a los 15 meses | Shiono <sup>12</sup>        |
| 1988 | 92, XXXX  | Vivo a los 22 meses | Lafer <sup>13</sup>         |
| 1990 | 92, XXYY  | Vivo a los 3 meses  | López Pajares <sup>14</sup> |
| 2002 | 92, XXXX  | Vivo a los 26 meses | Guc-Scekic <sup>15</sup>    |
| 2003 | 92, XXYY  | Al nacimiento       | Nakamura <sup>16</sup>      |
| 2010 | 92, XXYY  | 30 horas            | Stefanova <sup>17</sup>     |

Nakamura señala las siguientes posibles causas de la tetraploidía completa: «Nonmosaic tetraploidy may occur by (a) trispermic fertilization of a haploid ovum, (b)

fertilization of a diploid ovum by a diploid sperm, (c) cytoplasmic cleavage failure at the first mitotic division of the fertilized ovum, or (d) fusion of 2 fertilized cells»<sup>18</sup>.

68 casos de nacidos vivos con triploidía completa y supervivencia variable, la mayor de un año en el momento del informe.

La tabla siguiente recoge las referencias de 59 autores que entre 1960 y 2010 presentaron

| AÑO  | CARIOTIPO | SUPERVIVENCIA       | AUTOR                     |
|------|-----------|---------------------|---------------------------|
| 1960 | 69, XXY   | Vivo a los 12 meses | Böök <sup>20</sup>        |
| 1967 | 69, XXY   | 7 horas             | Edwards <sup>21</sup>     |
| 1967 | 69, XXY   | 15 horas            | Bernard <sup>22</sup>     |
| 1969 | 69, XXX   | 23 horas            | Butler <sup>23</sup>      |
| 1970 | 69, XXY   | 6 horas             | Schindler <sup>24</sup>   |
| 1970 | 69, XXY   | 15 minutos          | Keutel <sup>25</sup>      |
| 1971 | 69, XXY   | 36 horas            | Prats <sup>26</sup>       |
| 1972 | 69, XXX   | 93 horas            | Niebuhr <sup>27</sup>     |
| 1972 | 69, XXY   | Al nacimiento       | Simpson <sup>28</sup>     |
| 1972 | 69, XXY   | Al nacimiento       | Finley <sup>29</sup>      |
| 1973 | 69, XXY   | Muere en el parto   | Walker <sup>30</sup>      |
| 1973 | 69, XXX   | Algunas horas       | 66                        |
| 1973 | 69, XXY   | Algunas horas       | 66                        |
| 1974 | 69, XXX   | 9 días              | Grouchy <sup>31</sup>     |
| 1974 | 69, XXY   | 7 días              | Leisti <sup>32</sup>      |
| 1974 | 69, XXY   | 9 horas             | Henriksson <sup>33</sup>  |
| 1975 | 69, XXY   | Algunas horas       | Schinzel <sup>34</sup>    |
| 1976 | 69, XXX   | Al nacimiento       | Castel <sup>35</sup>      |
| 1976 | 69, XXY   | 3 horas             | Saadi <sup>36</sup>       |
| 1976 | 69, XXX   | 24 horas            | 46                        |
| 1977 | 69, XXY   | 50 minutos          | Fulton <sup>37</sup>      |
| 1977 | 69, XXX   | 4 días              | Dudakov <sup>38</sup>     |
| 1977 | 69, XXX   | 2 meses             | Fryns <sup>39</sup>       |
| 1977 | 69, XXX   | 160 días            | Cassidy <sup>40</sup>     |
| 1977 | 69, XXY   | Al nacimiento       | Blackwell <sup>41</sup>   |
| 1978 | 69, XXY   | Al nacimiento       | Göcke <sup>42</sup>       |
| 1978 | 69, XXX   | Al nacimiento       | "                         |
| 1978 | 69, XXY   | 6 horas             | Francesconi <sup>43</sup> |
| 1981 | 69, XXY   | Al nacimiento       | Ginsberg <sup>44</sup>    |

| 1981 | 69, XXX   | Al nacimiento | Taccone <sup>45</sup>          |
|------|-----------|---------------|--------------------------------|
| 1981 | 69, XXX   | 36 horas      | Russell <sup>46</sup>          |
| 1981 |           | Al nacimiento | Holmskof <sup>47</sup>         |
| 1981 | 69, XXY   | 64 horas      | Klouda <sup>48</sup>           |
| 1981 | 69, XXY   | Al nacimiento | Vecchi <sup>49</sup>           |
| 1981 | 69, XXX   | 17 horas      | Page <sup>50</sup>             |
| 1982 | 69, XXX   | 7 meses       | Schröcksnadel <sup>51</sup>    |
| 1983 | 69, XXY   | Al nacimiento | Gouyon <sup>52</sup>           |
| 1983 | 69, XXY   | Al nacimiento | ٠,                             |
| 1984 |           | 46 horas      | Franek <sup>53</sup>           |
| 1984 | 69, XXX   | 45 días       | Maraschio <sup>54</sup>        |
| 1984 | 69, XXY   | 127 días      | Faix <sup>55</sup>             |
| 1985 |           | Al nacimiento | Kofer <sup>56</sup>            |
| 1985 | 69, XXX   | Al nacimiento | Strobel <sup>57</sup>          |
| 1985 |           | Al nacimiento | Garty <sup>58</sup>            |
| 1986 | 69, XXY   | 189 días      | Arvidsson <sup>59</sup>        |
| 1986 | 69, XXY   | 312 días      | Sherard <sup>60</sup>          |
| 1987 | 69, XXX   | Al nacimiento | Royston <sup>61</sup>          |
| 1987 | 69, XXY   | Al nacimiento | "                              |
| 1988 | 69, XXX   | Al nacimiento | Küster <sup>62</sup>           |
| 1988 | 69, XXX   | Al nacimiento | ٠.                             |
| 1988 | 69, XXY   | 7 horas       | Guillem Lanuza <sup>63</sup>   |
| 1989 |           | 24 horas      | Lodeiro <sup>64</sup>          |
| 1989 | 69, XXX   | 7 días        | van Ligen <sup>65</sup>        |
| 1989 | 69, XXX   | 6,5 horas     | ۲,                             |
| 1990 | 69, XXX   | 20 horas      | Schwaibold <sup>66</sup>       |
| 1991 | 69, XXX   | 7 días        | Galan <sup>67</sup>            |
| 1992 | 69, XXY   | Al nacimiento | Pasková <sup>68</sup>          |
| 1992 | 71, XXXXY | Al nacimiento | Maaswinkel-Mooij <sup>69</sup> |
| 1993 |           | Al nacimiento | Ekblom <sup>70</sup>           |
| 1993 | 69, XXX   | 74 días       | Niemann-Seyde <sup>71</sup>    |
| 1994 | 69, XXX   | 4 horas       | Yeh <sup>72</sup>              |
| 1995 |           | Al nacimiento | Smets <sup>73</sup>            |
| 1995 | 69, XXY   | 2 días        | Garzena <sup>74</sup>          |

| 1999 | 69, XXX | 46 días       | Hasegawa <sup>75</sup>    |
|------|---------|---------------|---------------------------|
| 2004 | 69, XXY | 15 días       | Carceller <sup>76</sup>   |
| 2005 | 69, XXY | 164 días      | Iliopoulos <sup>77</sup>  |
| 2010 | 69, XXX | Algunas horas | Ben Hamouda <sup>78</sup> |
| 2010 | 69, XXY | Algunas horas | cc                        |

Sobre las causas de la triploidía completa recogemos estas líneas de Niebuhr: «Origin of complete triploidy. The supernumerary haploid set may be of maternal (digyny) or paternal (diandry) origin. Theoretically triploid zygotes may arise from mitotic anomalies in the germ cell precursors, from failure in the first or second meiotic division of oocytes and spermatocytes or dispermy [...] Other mechanisms may lead to triploidy, in particular defective segregation of one haploid set of chromosomes from one of the two metaphase plates before division of the zygote [...] Delayed fertilization leading to ageing of the ovum induces suppression of the second polar body or penetrance of the ova by more than one spermatozoa [...] In the human species there is suggestive evidence that the fertilization of ageing ova increases the risk of polyploidy [...] Chemical agents are known to induce suppression of the second polar body during in vitro fertilization [...] oral contraceptives [...] In a study of aborts from women, who became pregnant within 6 months of discontinuing oral contraceptives, 28% were triploid, which is a 9-fold increase over the incidence found in unselected series»<sup>79</sup>. Es interesante considerar el esfuerzo que embriones triploides realizan por recuperar el número normal de cromosomas (diploidía)80.

## Reflexiones y conclusión

La existencia de estos casos nos tendría que llevar a reconsiderar los criterios que usamos para negar la condición de embrión humano a la variedad de entidades que empiezan a desarrollarse como lo hace el embrión normal. Ante las dudas conviene adoptar una posición prudente y evitar afirmaciones radicales, como la de P. Ide, en relación con entidades, de diferente origen y de identidad biológica dudosa, que siguen un curso de desarrollo inicial similar al del embrión humano normal.

La existencia de este tipo de entidades ha tenido un efecto paradójico en la consideración del estatuto biológico del embrión humano normal. Se ha dado un importante cambio. La intuición nos dice que todo lo que comienza a desarrollarse como un embrión humano debe ser considerado como tal mientras no nos dé pruebas de no serlo. De modo casi insensible hemos pasado a pensar que, si hay tantas entidades biológicas que comparten etapas de desarrollo con el embrión humano normal y, que en algún momento vemos claramente que degeneran o terminan en abortos espontáneos, lo que tenemos que hacer es no considerar nada como verdadero embrión humano hasta que no manifieste algo que no nos deje lugar a dudas sobre su identidad. La carga de la prueba ha cambiado. De pensar: "esto es un embrión humano hasta que no muestre lo contrario", hemos pasado a pensar: "aunque esto parece un embrión humano, no puedo estar seguro de que realmente lo sea hasta que no muestre..." y aquí comienza el rosario de elucubraciones y establecimiento de mínimos de uno u otro tipo<sup>81</sup>. Las dos opiniones más prudentes son la que coloca el inicio de la existencia biológica del embrión humano en el momento de la fertilización<sup>82</sup> y la que lo pone algunas horas más tarde, hablando de un zigoto constituido propiamente cuando la nueva entidad está terminando su preparación para dividirse en dos células<sup>83</sup>. Siempre hablando de una entidad con dotación cromosómica normal o ligeramente defectuosa. Con relación al resto de entidades que comparten las primeras etapas de desarrollo con el embrión humano

normal hay una fuerte tendencia a negarles, en modo taxativo, su calidad de zigoto / embrión humano, convirtiéndolas así en entidades, y posibles productos, disponibles para la investigación...

Unos interrogantes se suscitan a la luz de lo que hemos visto que sucede en los casos particulares presentados (tetraploidías y triploidías completas). ¿No sería más prudente, como punto de partida, considerar a todas las entidades biológicas que comparten etapas del desarrollo con el embrión humano normal como embriones humanos seriamente enfermos? ¿No deberíamos considerar que, aunque la mayoría de estas entidades no logrará completar el periodo gestacional y terminará en abortos espontáneos, o degenerando en el interior del útero, su condición de embrión humano vivo no puede ser negada mientras lo anterior no suceda? ¿No sería más prudente invertir la carga de la prueba considerando a todas estas entidades como embriones humanos vivos mientras no den pruebas claras de lo contrario?

### **NOTE**

- <sup>1</sup> J.K. FINDLAY–M.L. GEAR, ET Al., «Human embryo: a biological definition», *Human Reproduction* 22/4 (2007), 905-911.
- <sup>2</sup> W. Hurlbut–R. Doerflinger, «Can a morally acceptable way be found to obtain embryonic stem cells?», *Origins* 34/27 (2004), 429-433.
- <sup>3</sup> J. CLAUSEN, «Stem Cells, Nuclear Transfer and Respect for Embryos», *Human Reproduction and Genetic Ethics* 16/1 (2010), 48-59.
- <sup>4</sup> N.P.G. AUSTRIACO, «On static eggs and dynamic embryos: a systems perspective», *The national Catholic bioethics quarterly* 2/4 (2002), 659-683; W.M. BYRNES, «Holism, determinism, and the developing embryo», *The national Catholic bioethics quarterly* 3/4 (2003), 662-663.
- <sup>5</sup> Por ejemplo no es lo mismo una entidad biológica cuyas células poseen un cromosoma de más (trisomía) o de menos (monosomía) que una entidad cuyas células son haploides (poseen sólo un juego de cromosomas, es decir 23, en lugar de dos, es decir 46, que sería lo normal) como los gametos.
- <sup>6</sup> Por ejemplo la trisomía 21 conocida como síndrome de Down, caracterizada por la presencia de un

- cromosoma de más (tres cromosomas 21 en lugar de dos, que sería lo normal).
- <sup>7</sup> «Una poliploidía, por ejemplo, es incompatible con la identidad humana» Cfr. P. IDE, «L'embrione umano è persona? Status questionis e determinazione» in E. SGRECCIA – J. LAFFITE (edd.), L'embrione umano nella fase del preimpianto. Apetti Scientifici e considerazioni bioetiche. Atti della dodicesima assemblea generale della Pontificia Accademia per la Vita, Libreria Editrice Vaticana, Cittá del Vaticano 2007, 281.
- 8 La tetraplodía consiste en la presencia de células con 4 juegos de cromosomas en lugar de los dos (diploidía) que sería lo normal. Se trata de una forma de poliploidía (más juegos de cromosomas de lo normal). En el caso de seres humanos las células tetraploides contienen 92 cromosomas en lugar de los 46 normales. Completa significa que todas las células del organismo presentan esta anomalía. Se habla de mosaicismo cuando la presencia de una anomalía genética no afecta al 100% de las células, es decir, cuando junto a las células anormales hay células normales. Además de los casos de tetraploidía que consideramos (completa), se han descrito muchos más con diversos grados de mosaicismo.
- <sup>9</sup> Cf. M.S. Golbus–R. Bachman, ET Al., «Tetraploidy in a liveborn infant», *Journal of medical genetics* 13/4 (1976), 329-332.
- <sup>10</sup> Cf. D. PITT-M. LEVERSHA, ET AL., «Tetraploidy in a liveborn infant with spina bifida and other anomalies», *Journal of medical genetics* 18/4 (1981), 309-311.
- <sup>11</sup> Cf. P.R. Scarbrough–J. Hersh, et al., «Tetraploidy: a report of three live-born infants», *American journal of medical genetics* 19/1 (1984), 29-37.
- <sup>12</sup> Cf. H. Shiono–J. Azumi, et al., «Tetraploidy in a 15-month-old girl», *American journal of medical genetics* 29/3 (1988), 543-547.
- <sup>13</sup> Cf. C.Z. LAFER–R.L. NEU, «A liveborn infant with tetraploidy», *American journal of medical genetics* 31/2 (1988), 375-378.
- <sup>14</sup> Cf. I. López Pajares—A. Delicado, et al., «Tetraploidy in a liveborn infant», *Journal of medical genetics* 27/12 (1990), 782-783.
- <sup>15</sup> Cf. M. Guc-Scekic–J. Milasin, et al., «Tetraploidy in a 26-month-old girl (cytogenetic and molecular studies)», *Clinical genetics* 61/1 (2002), 62-65.
- <sup>16</sup> Cf. Y. NAKAMURA–M. TAKAIRA, ET AL., «A tetraploid liveborn neonate: cytogenetic and autopsy findings», *Archives of pathology & laboratory medicine* 127/12 (2003), 1612-1614.

- <sup>17</sup> Cf. I. Stefanova–J. Jenderny, et al., «Mosaic and complete tetraploidy in live-born infants: two new patients and review of the literature», *Clinical dysmorphology* 19/3 (2010), 123-127.
- <sup>20</sup> J.A. BÖÖK–B. SANTESSON, «Malformation syndrome in man associated with triploidy (69 chromosomes)», *Lancet* 275/7129 (1960), 858-859
- <sup>21</sup> J.H. EDWARDS–C. YUNCKEN, ET AL., «Three cases of triploidy in man», *Cytogenetics* 6/2 (1967), 81-104.
- <sup>22</sup> R. Bernard–A. Stahl, et al., «Polymalformation chez un nouveau-né présentant une triploïdie chromosomique», *Pédiatrie* 22/6 (1967), 721-722.
- <sup>23</sup> L.J. Butler-C. Chantler, et al., «A liveborn infant with complete triploidy (69,XXX)», *Journal of medical genetics* 6/4 (1969), 413-421.
- <sup>24</sup> A.M. SCHINDLER–K. MIKAMO, «Triploidy in man. Report of a case and a discussion on etiology», *Cytogenetics* 9/2 (1970), 116-130.
- <sup>25</sup> J. KEUTEL—A. DOLLMANN—W. MÜNSTER, «Triploidie (69,XXY) bei einem lebend geborenen Kind», *Zeitschrift für Kinderheilkunde* 109/2 (1970), 104-117.
- <sup>26</sup> J. Prats–E. Sarret, et al., «Triploid live full-term infant», *Helvetica paediatrica acta* 26/2 (1971), 164-172.
- <sup>27</sup> E. Niebuhr–S. Sparrevohn, et al., «A case of liveborn triploidy (69,XXX)», *Acta paediatrica Scandinavica* 61/2 (1972), 203-208.
- <sup>28</sup> J.L. SIMPSON–R. DISCHE, ET AL., «Triploidy (69,XXY) in a liveborn infant», *Annales de génétique* 15/2 (1972), 103-106.
- <sup>29</sup> W.H. FINLEY—S.C. FINLEY, ET AL., «Triploidy in a live-born male infant», *The Journal of pediatrics* 81/4 (1972), 855-856.
- <sup>30</sup> S. Walker–J. Andrews, Et al., «Three further cases of triploidy in man surviving to birth», *Journal of medical genetics* 10/2 (1973), 105-141.
- <sup>31</sup> J. DE GROUCHY–M. ROUBIN, ET AL., «Enfant triploIDE (69, XXX) ayant vécu 9 jours», *Annales de génétique* 17/4 (1974), 283-286.
- <sup>32</sup> J.T. LEISTI–K.O. RAIVIO, ET AL., «The phenotype of human triploidy», *Birth defects original article series* 10/4 (1974), 248-253.
- <sup>33</sup> P. HENRIKSSON–L. HÅKANSSON–B. SANDAHL, «A liveborn triploid infant», *Acta paediatrica Scandinavica* 63/3 (1974), 447-449.
- <sup>34</sup> A. Schinzel-K. Hayashi, et al., «Triploidie als Ursache von Schwangerschaftsgertose im 2. Trimeron», *Archiv für Gynäkologie* 218/2 (1975), 113-123.
- <sup>35</sup> Y. CASTEL—D. RIVIÈRE, ET AL., «A propos d'un cas de triploïdie complete (69,XXY) chez un prémature. Existence d'un syndrome clinique caractérisant cette

- anomalie chromosomique», Annales de pédiatrie 23/10 (1976), 639-645.
- <sup>36</sup> A.A. Saadi–J.F. Juliar, et al., «Triploidy syndrome. A report on two live-born (69, XXY) and one stillborn (69, XXX) infants», *Clinical genetics* 9/1 (1976), 43-50.
- <sup>37</sup> A.B. FULTON–R.O. HOWARD, ET AL., «Ocular findings in triploidy», *American journal of ophthalmology* 84/6 (1977), 859-867.
- <sup>38</sup> E. DUDAKOV–M. PERLMAN, ET AL., «Triploidy in man: a clearly recognizable syndrome?», *Israel journal of medical sciences* 13/5 (1977), 493-499.
- <sup>39</sup> J.P. Fryns-van de Kerckhove, A, et al., «Unusually long survival in a case of full triploidy of maternal origin», *Human genetics* 38/2 (1977), 147-155.
- <sup>40</sup> S.B. CASSIDY–T. WHITWORTH, ET AL., «Five month extrauterine survival in a female triploid (69,XXX) child», *Annales de génétique* 20/4 (1977), 277-279.
- <sup>41</sup> N.L. BLACKWELL–J.W. KEELING–R.H. LINDENBAUM, «Dispermic origin of a 69,XXY triploid», *Human genetics* 37/1 (1977), 121-124.
- <sup>42</sup> H. GÖCKE–E. SCHWINGER, ET AL., «Triploidie (69, und XXY und 69, XXX) bei zwei Neugeborenen», Verhandlungen der Deutschen Gesellschaft für Pathologie 62 (1978), 532.
- <sup>43</sup> Francesconi D.–Magrini U., et al., «A liveborn triploid (69,XXY)», *Annales de génétique* 21/2 (1978), 92-94.
- <sup>44</sup> J. Ginsberg-E.T. Ballard-S. Soukup, «Pathologic features of the eye in triploidy», *Journal of pediatric oph-thalmology and strabismus* 18/4 (1981), 48-55.
- <sup>45</sup> F. TACCONE–E. PACIFICO, ET AL., «Triploidia completa (69XXX) in neonato», *Minerva pediatrica* 33/24 (1981), 125-1221.
- <sup>46</sup> M.H. Russell–J.P. Shenai, et al., «A livebirth with triploidy syndrome (69,XXX)», *Clinical pediatrics* 20/12 (1981), 806-807.
- <sup>47</sup> A. HOLMSKOV–I. HÄGERSTRAND, ET AL., «Triploidi hos et levendefødt barn», *Ugeskrift for læger* 143/8 (1981), 466-488.
- <sup>48</sup> P.T. KLOUDA–D. DONNAI–R. HARRIS, «HLA study in a live-born infant with triploidy of paternal origin», *Tissue antigens* 17/2 (1981), 240-242.
- <sup>49</sup> C. VECCHI–M.L. GIOVANNUCCI-UZIELLI, ET AL., «Su due nuovi casi di sindrome da triploidia in prematuri plurimalformati», *La Pediatria medica e chirurgica Medical and surgical pediatrics* 3/2-3 (1981), 229-234.
- <sup>50</sup> B.M. PAGE–E.B. ROBSON, ET AL., «Diplospermy II indicated as the origin of a liveborn human triploid

- (69,XXX)», Journal of medical genetics 18/5 (1981), 386-389.
- <sup>51</sup> H. Schröcksnadel-P. Guggenbichler, et al., «Komplette Triploidie (69,XXX) mit einer Überlebensdauer von 7 Monaten», Wiener klinische Wochenschrift 94/12 (1982), 309-315.
- <sup>52</sup> J.B. GOUYON–A. KAMP, ET AL., «Triploïdie homogène chez deux prématurés (69 XXY)», *Journal de génétique humaine* 31/4 (1983), 317-321.
- <sup>53</sup> A. Franek–H. Böcker, «Erythroblastose bei lebendgeborenem Kind mit Triploidie--Folge fetomaternaler Makrotransfusion?», *Klinische Pädiatrie* 196/6 (1984), 394-397.
- <sup>54</sup> P. MARASCHIO-C. DANESINO, ET AL., «A liveborn 69,XXX triploid. Origin, X chromosome activity and gene dosage», *Annales de génétique* 27/2 (1984).
- <sup>55</sup> R.G. FAIX—M. BARR—J.R. WATERSON, «Triploidy: case report of a live-born male and an ethical dilemma», *Pediatrics* 74/2 (1984), 296-299.
- <sup>56</sup> J. Kofer–M. Hresová, et al., «Triploidie u novorozence s neobvyklým fenotypem», *Ceskoslovenská pedia*trie 40/9 (1985), 546-547.
- <sup>57</sup> S.L. STROBEL—J.T. BRANDT, «Abnormal hematologic features in a live-born female infant with triploidy», *Archives of pathology & laboratory medicine* 109/8 (1985), 775-777.
- <sup>58</sup> B. Garty–Z. Mammon, et al., «[A liveborn child with complete triploidy]», *Harefuah* 109/11 (1985), 336-337.
- <sup>59</sup> C.G. ARVIDSSON–H. HAMBERG, ET AL., «A boy with complete triploidy and unusually long survival», *Acta paediatrica Scandinavica* 75/3 (1986), 507-510.
- <sup>60</sup> J. SHERARD—C. BEAN, ET AL., «Long survival in a 69,XXY triploid male», *American journal of medical genetics* 25/2 (1986), 307-312.
- <sup>61</sup> D. ROYSTON–J. BANNIGAN, «Autopsy findings in two cases of liveborn triploidy (69XXX; 69XXY)», *Irish journal of medical science* 156/3 (1987), 101-103.
- <sup>62</sup> W. KÜSTER-H. BECKMANN, ET AL., «Triploidie bei Neugeborenen», Monatsschrift Kinderheilkunde Organ der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde 136/4 (1988), 210-213.
- <sup>63</sup> F. GILLEM LANUZA–F. VARGAS TORCAL, ET AL., «Triploidía completa en un recién nacido vivo. Revisión y aportación de un nuevo caso», *Anales españoles de pediatría* 29/2 (1988), 143-148.
- <sup>64</sup> J.G. LODEIRO–S.J. FEINSTEIN–K.A. BACSIK, «Biophysical profile in fetal triploidy. A case report», *The Journal of reproductive medicine* 34/8 (1989), 547-549.

- <sup>65</sup> VAN LINGEN, R A–P. ZWART, ET AL., «Triploïdie bij de pasgeborene; klinisch beloop en cytogenetische aspecten», Nederlands tijdschrift voor geneeskunde 133/22 (1989), 1134-1137.
- <sup>66</sup> H. Schwaibold–I. Dulisch, et al., «Triploidy syndrome in a liveborn female», *Teratology* 42/3 (1990), 309-315.
- <sup>67</sup> F. GALÁN–F. ORTS, ET AL., «69,XXX karyotype in a malformed liveborn female. Maternal origin of triploidy», *Annales de génétique* 34/1 (1991), 37-39.
- <sup>68</sup> K. PASKOVÁ–T. BRAXATORISOVÁ, ET AL., «Triploidia 69, XXY u zivorodeného dietata», *Ceskoslovenská patol*ogie 28/3 (1992), 133-135.
- <sup>69</sup> P.D. Maaswinkel-Mooij–P. van Zwieten, et al., «A girl with 71,XXXXY karyotype», *Clinical genetics* 41/2 (1992), 96-99.
- <sup>70</sup> L. EKBLOM–S. PHILLIPS, ET AL., «Triploidy with complementary recombinant 7s from a paternal inversion 7», *Birth defects original article series* 29/1 (1993), 183-188.
  <sup>71</sup> S.C. NIEMANN-SEYDE–H. REHDER–B. ZOLL, «A case of full triploidy (69,XXX) of paternal origin with unusually long survival time», *Clinical genetics* 43/2 (1993), 79-82.
- <sup>72</sup> H.Y. YEH–S.Y. SHEN, «[A liveborn infant with triploidy (69, XXX): report of one case]», *Zhonghua Minguo xiao er ke yi xue hui za zhi [Journal]*. *Zhonghua Minguo xiao er ke yi xue hui 35/6* (1994), 559-564.
- <sup>73</sup> K. SMETS–F. SPELEMAN, ET AL., «Full triploidy in a liveborn preterm infant», *European journal of pediatrics* 154/8 (1995), 688.
- <sup>74</sup> E. Garzena–D. Farinasso, et al., «La sindrome da triploidia. Descrizione di un caso», *Minerva pediatrica* 47/7-8 (1995), 307-311.
- <sup>75</sup> T. HASEGAWA—N. HARADA, ET AL., «Digynic triploid infant surviving for 46 days», *American journal of medical genetics* 87/4 (1999), 306-310.
- <sup>76</sup> R. CARCELLER BELTRÁN–I. SÁENZ MORENO, ET AL., «Triploidía completa 69XXY…», 562-564.
- <sup>77</sup> D. ILIOPOULOS-G. VASSILIOU, ET AL., «Long survival in A 69,XXX triploid infant in Greece», *Genetics and molecular research GMR* 4/4 (2005), 755-759.
- <sup>78</sup> H. BEN HAMOUDA–M. TFIFHA, ET AL., «Diagnostic postnatal et pronostic de 2 cas de triploïdie», *Archives de pédiatrie organe officiel de la Sociéte française de pédiatrie* 17/7 (2010), 1078-1082.

# (Endnotes)

E. Niebuhr, «Triploidy in man.: Citogenetical and Clinical Aspects», *Humangenetik* 21 (1974), 105, 108-10
 M.D. Golubovsky, «Postzygotic diploidization of triploids as a source of unusual cases of mosaicism,

chimerism and twinning», Human Reproduction 18/2 (2003), 236-242.

- <sup>81</sup> ¿Viabilidad, implantación, imposibilidad de la gemelación, día 14 del desarrollo, aparición de una determinada estructura...?
- <sup>82</sup> La penetración del espermatozoide en el óvulo desencadena la activación del mismo, origen de la cascada de los fenómenos iniciales del desarrollo.
- <sup>83</sup> Esta es la opinión expresada por Austriaco en "On static eggs..." y por otros autores (Cfr. S. Buckle,

K. DAWSON, P. SINGER, «The syngamy debate: when precisely does a human life begin?», Lan, medicine & health care: a publication of the American Society of Law & Medicine 17/2 (1989), 174-181; N. LÓPEZ MORATALLA, «¿Clones humanos?», Cuadernos de bioética 15/55 (2004), 385-404; S. LEONE, «The pre-zygote identity as a moral issue», Human reproduction and genetic ethics 14/1 (2008), 15-21).