

# Recién nacido con quiste umbilical verdadero sin anomalías cromosómicas ni defectos estructurales: un caso inusual

Newborn with true umbilical cyst without chromosomal abnormalities or structural defects: an unusual case

Recém-nascido com cisto umbilical verdadeiro sem anomalias cromossômicas ou defeitos estruturais: um caso incomum

Sandra Leguizamón<sup>1</sup>, Mónica Holguín<sup>2</sup>, Natalia Sánchez<sup>3</sup>,  
Julio César Velasco<sup>3</sup>, Lorena García<sup>4</sup>

## Resumen

La segunda anomalía más común del cordón umbilical es el quiste. Se asocia con alteraciones estructurales del feto, como defectos en la pared abdominal y el tracto urinario. Además, se relaciona con aneuploidías. Estas lesiones se clasifican histológicamente en quistes verdaderos y pseudoquistes. Pueden ser detectados mediante ecografía como aislados o no aislados, el pronóstico varía según su presentación múltiple o únicas, y si el tamaño es persistente o progresivo se deben realizar estudios para detectar anomalías cromosómicas. Se presenta el caso de recién nacido de 37 semanas de gestación, el cual presentó un quiste de cordón umbilical verdadero previamente captado mediante ecografía a las 24 semanas, al nacer sin evidencia de alteraciones estructurales, y se excluyeron las aneuploidías más comúnmente asociadas a esta condición.

**Palabras clave:** Quiste de Uraco  
Cordón Umbilical  
Gelatina de Wharton  
Aneuploidia  
Ultrasonografía Prenatal  
Embriología

## Summary

The second most common umbilical cord anomaly is the umbilical cord cyst. It is linked to structural alterations of the fetus, such as defects in the abdominal wall and urinary tract. In addition, they are associated with aneuploidy. These anomalies are histologically classified into true cysts and pseudocysts. They can be detected by ultrasound as isolated or non-isolated, the prognosis varies according to their multiple or single presentation, and if the size is persistent or progressive, studies should be performed to detect chromosomal abnormalities; we present a newborn of 37 weeks of gestation who presented a true umbilical cord cyst previously detected by ultrasound at 24 weeks and at birth, without evidence of structural alterations, and the aneuploidies most commonly associated with this condition were excluded.

1. Médico. Especialista Ginecología y Obstetricia. Servicio de Maternidad. Hospital Regional de la Orinoquía. Yopal. Colombia.

2. Médico. Especialista Epidemiología. Servicio de Pediatría. Hospital Regional de la Orinoquía. Yopal. Colombia.

3. Médico. Depto. Investigación. Hospital Regional de la Orinoquía. Yopal. Colombia.

4. Médico. Especialista Epidemiología. Depto. Investigación. Hospital Regional de la Orinoquía. Yopal. Colombia.

Hospital Regional de la Orinoquía. Yopal. Colombia.

Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Se contó con el consentimiento de la familia para el reporte del caso.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.

Fecha recibido: 19 octubre 2023.

Fecha aprobado: 8 abril 2024.

**Key words:** Urachal Cyst  
Umbilical Cord  
Wharton's Jelly  
Aneuploidy  
Prenatal Ultrasonography  
Embryology

## Resumo

A segunda anomalia mais comum do cordão umbilical é o cisto do cordão umbilical. Está associada a alterações estruturais do feto, como defeitos na parede abdominal e no trato urinário. Além disso, estão relacionados às aneuploidias. Essas lesões são classificadas histologicamente em cistos verdadeiros e pseudocistos. Podem ser detectados pela ultrassonografia como isolados ou não isolados, o prognóstico varia dependendo de sua apresentação múltipla ou única, e se o tamanho for persistente ou progressivo, estudos devem ser realizados para detectar anomalias cromossômicas; Apresentamos um recém-nascido de 37 semanas de gestação, que apresentou cisto verdadeiro de cordão umbilical previamente captado por ultrassonografia às 24 semanas e ao nascimento, sem evidências de alterações estruturais, sendo excluídas as aneuploidias mais comumente associadas a essa condição.

**Palavras chave:** Cisto de Uracal  
Cordão Umbilical  
Geléia de Wharton  
Aneuploidia  
Ultrassonografia Pré-Natal  
Embriologia

## Introducción

La segunda anomalía más frecuente del cordón es el quiste umbilical<sup>(1)</sup>; sin embargo, es considerada como poco frecuente con una prevalencia de 0,4% a 3,4% en el primer trimestre de la gestación<sup>(2,3)</sup>, y 13% a 20% de estos casos se asocian con anomalías estructurales en el feto, como defectos de la pared abdominal y del tracto urinario, a su vez se relacionan también con aneuploidias como las trisomías 18, 21 y 13<sup>(4)</sup>. Los quistes se clasifican histológicamente en quistes verdaderos y pseudoquistes, los verdaderos tienen un revestimiento epitelial y se originan en restos embrionarios del conducto onfalomesentérico o de la alan-

toides extraembrionaria, de esta última suelen tener una resolución espontánea y en algunas ocasiones se pueden asociar a defectos de la pared abdominal, el uraco y uropatía obstructiva<sup>(1,5)</sup>, y en quistes derivados del conducto onfalomesentérico su revestimiento es de epitelio gastrointestinal y existe una asociación estrecha con el divertículo de Meckel y otras anomalías de la pared abdominal, también se describe un quiste que se produce por el atrapamiento de amnios dentro del cordón<sup>(1,2)</sup>.

Con respecto a los pseudoquistes estos son considerados más comunes, se ubican principalmente cerca de la inserción del cordón y se forman por procesos de degeneración de la gelatina de Wharton<sup>(6)</sup>.

La ecografía prenatal permite identificar alteraciones en el cordón umbilical desde las semanas 8 y 9<sup>(2)</sup>, pueden ser hallazgos ecográficos aislados o no aislados durante el embarazo, el pronóstico varía según su presentación múltiple o única y si el tamaño es persistente o progresivo<sup>(2,3)</sup>. Cuando son detectados en el primer trimestre de la gestación, se debe hacer un seguimiento exhaustivo en los siguientes trimestres por cuanto esto genera indicios de posibles anomalías cromosómicas y estructurales, y si los quistes persisten en los siguientes trimestres, el riesgo de anomalías se incrementa<sup>(7)</sup>, obligando a realizar estudios exhaustivos pertinentes, que con el avance en técnicas de diagnóstico prenatal, las anomalías cromosómicas aneuploides fetales comunes pueden identificarse mediante pruebas prenatales no invasivas<sup>(8)</sup> o invasivas con análisis cromosómicos u otras pruebas genéticas, especialmente en casos aislados<sup>(9)</sup>.

Se presenta un caso inusual de hallazgo ecográfico de lesión tipo quiste de cordón umbilical en paciente sin antecedentes de interés, que tuvo un parto sin complicaciones y al recién nacido no se le detectaron anomalías ni malformaciones asociadas.

## Caso clínico

Mujer de 32 años con gestación de 37,2 semanas que corresponde a su sexto embarazo, con antecedente de dos abortos y tres hijos vivos productos de parto vaginal, con controles prenatales completos y registro de cifras tensionales dentro de parámetros normales y ganancia de peso normales, con STORCH (sífilis, toxoplasmosis, rubéola citomegalovirus, herpes simple y VIH) negativos en los tres trimestres, recibió micronutrientes (calcio, hierro y ácido fólico) durante todo el embarazo. En la semana 24, durante la ecografía correspondiente al seguimiento del segundo trimestre, se halló una imagen sospechosa de quiste de cordón umbilical de 35\*34\*37 mm volumen 26 mm (Figura 1), no detectada en la primera ecografía que se realizó

a las 12 semanas de gestación. Por el hallazgo ecográfico fue derivada la gestante a la consulta de alto riesgo obstétrico para estudios complementarios y seguimiento ecográfico a fin de verificar la progresión de la lesión del cordón umbilical.

La paciente asistió a los controles prenatales, sin embargo, no hay registros de estudios adicionales a los de rigor del control prenatal. En la semana 32, le realizaron un nuevo estudio ecográfico, el cual no detectó la alteración descrita en el cordón umbilical, por lo cual continuó su seguimiento en forma regular y el crecimiento fetal reportado se encontraba dentro de los percentiles normales. En la semana 37, acude al servicio de urgencias del hospital local por presentar actividad uterina irregular, ingresa al servicio de maternidad en trabajo de parto fase latente. Se le realiza una monitoria fetal de ingreso, la cual reporta categoría I con variabilidad moderada, sin desaceleraciones, fue trasladada a la sala de maternidad y continuó su vigilancia del trabajo de parto sin presentar novedades ni complicaciones. Posteriormente, atienden parto por vía vaginal eutócico, con alumbramiento de placenta y membranas íntegras, obteniendo producto recién nacido masculino con alteración en el cordón umbilical desde su inserción (Figura 2).

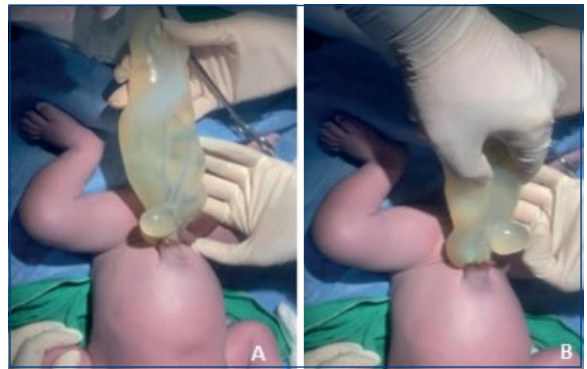
Con respecto a la atención del recién nacido, se realizó el pinzamiento del cordón sin complicaciones, se observó y verificó el quiste de gelatina de Wharton del cordón umbilical localizado a 1,5 cm de su inserción y fue determinado como quiste verdadero. El neonato fue trasladado a internación conjunta con su madre, en la valoración y adaptación no se encontraron malformaciones evidentes a nivel de la pared abdominal, también se descartó presencia de onfalocele, tampoco se describieron rasgos de fenotipo que acercara la posibilidad de una trisomía. Además, se ordenaron estudios genéticos completos para aneuploidías 13, 18 y 21, y se realizó seguimiento ambulatorio por genética. El paciente durante la estancia hospitalaria presentó adecuada evolución, se alimentó con pecho materno y fue dado de alta con la recomendación de continuar con lactancia materna exclusiva y seguimiento por pediatría; se logró, posteriormente, establecer por los registros clínicos que las pruebas genéticas realizadas reportaron ser negativas, estas fueron presentadas en consulta de seguimiento posterior por la especialidad de genética. Los padres del paciente autorizaron el uso de las fotografías y de los registros clínicos y firmaron el consentimiento informado para tal fin.

## Discusión

Múltiples son las enfermedades o condiciones que pueden afectar el cordón umbilical, por lo cual es in-



**Figura 1.** Ecografía a las 24 semanas: imagen anecoica redondeada de 35\*34\*37 mm, quiste de cordón umbilical.



**Figura 2.** Quiste de cordón con abundante gelatina de Wharton, sin onfalocele y sin defectos en la pared abdominal.

dispensable reconocerlas dada la importancia anatómica<sup>(10)</sup>. El cordón umbilical almacena el paquete vascular, compuesto por una arteria y dos venas, los restos del conducto onfalomesentérico, la alantoides rudimentaria, la gelatina de Wharton y el amnios envolvente<sup>(11,12)</sup>. Una alteración en el proceso de involución de cualquiera de las estructuras mencionadas llevará a la aparición de anomalías congénitas estructurales<sup>(13)</sup>. Los quistes de cordón cuando son diagnosticados en el segundo y tercer trimestre se asocian estrechamente a anomalías fetales y cromosómicas hasta en un 50% de los casos, por lo cual exige la realización de un cariotipo fetal<sup>(1)</sup>. En el caso que presentamos no se ordenaron los estudios genéticos, se hizo el diagnóstico ecográfico a las 24 semanas y posteriormente se realizó una ecografía de seguimiento a las 32 semanas, la cual no detectó el defecto en el cordón, sin embargo, al nacer, fue evidente esta condición. Consideramos importante obtener el diagnóstico prenatal, buscar aneuploidías antes del nacimiento u otras malformaciones y así planificar las conductas indicadas y oportunas.

En un estudio se inscribieron un total de 49 embarazos únicos y dos embarazos gemelares monocoria-

les. Se identificaron 20 quistes del cordón umbilical aislados y 31 no aislados, el 5% en el grupo de quiste aislado mostró anomalías cromosómicas y 38,7% en el quiste no aislado se identificaron anomalías cromosómicas, demostrando que las incidencias de anomalías cromosómicas entre los dos grupos fueron significativamente diferentes (1/20, 5% frente a 13/31, 38,7%,  $p=0,003$ )<sup>(14)</sup>. En este caso se descartaron por estudios genéticos las principales aneuploidías asociadas a los quistes de cordón en el paciente, como son las trisomías 18, 21 y 13, no obstante, consideramos que se debieron solicitar una vez que se realizó el hallazgo ecográfico a las 24 semanas.

Es importante conocer en detalle la embriogénesis del cordón umbilical, ya que esto permite comprender su evolución durante el embarazo determinando que algunas variaciones de lo normal tienen buen pronóstico si se presentan de forma aislada, una exploración ecográfica completa del cordón desde su inserción, espiralización y longitud logran detectar diversas anomalías, como lesiones quísticas o pseudoquísticas, u otras lesiones<sup>(15)</sup>.

## Conclusiones

Los quistes de cordón umbilical no son frecuentes. Cuando un quiste se diagnostica en el primer trimestre y desaparece en el transcurso de la gestación, sugiere que se trataba de un pseudoquiste y tiene buen pronóstico. La persistencia del quiste durante la gestación o el diagnóstico tardío es altamente sospechosa de quistes verdaderos cuyo pronóstico es incierto. La realización de un examen ecográfico exhaustivo es indispensable para establecer el diagnóstico, y lo más importante es que ante este hallazgo y descartando un pseudoquiste, se deben estudiar posibles etiologías, ya sea el diagnóstico prenatal o posnatal.

## Referencias bibliográficas

- Martín R. Quiste de gelatina de Wharton del cordón umbilical. *Rev Pediatr Aten Primaria* 2016; 18(71):e121-4.
- Ruiz L, Savirón R, Gámez F, Martínez C, Pérez P, Garrido P, et al. Prenatal diagnosis of umbilical cord cyst: Clinical significance and prognosis. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2017; 56(5):622-7. doi: 10.1016/j.tjog.2017.08.008.
- Liu Q, Wei R, Lu J, Ding H, Yi H, Guo L, et al. A Retrospective cohort analysis of the genetic assay results of fetuses with isolated and nonisolated umbilical cord cyst. *Int J Gen Med* 2022; 15:5775-84. doi: 10.2147/IJGM.S358864.
- Kellow Z, Feldstein V. Ultrasound of the placenta and umbilical cord: a review. *Ultrasound Q* 2011; 27(3):187-97. doi: 10.1097/RUQ.0b013e318229ffb5.
- Savirón R, Martínez C, Díaz E, Tamarit I, Iglesias E. Diagnóstico ecográfico de quistes del cordón umbilical en el primer trimestre de la gestación. *Prog Obstet Ginecol* 2006; 49(12):718-21. doi: 10.1016/S0304-5013(06)72676-0.
- Sepulveda W, Gutiérrez J, Sánchez J, Be C, Schnapp C. Pseudocyst of the umbilical cord: prenatal sonographic appearance and clinical significance. *Obstet Gynecol* 1999; 93(3):377-81. doi: 10.1016/s0029-7844(98)00393-7.
- Arango J, Olivares D, Rojas M, Quintero J, Saldarriaga W. Pseudoquistes del cordón umbilical: reporte de un caso clínico y revisión de la literatura. *Rev Colomb Obstet Ginecol* 2013; 64(3):344-9. doi: 10.18597/rcog.111.
- Albery M, Aziz E, Ahmed S, Abdel S. Non invasive prenatal testing (NIPT) for common aneuploidies and beyond. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2021; 258:424-9. doi: 10.1016/j.ejogrb.2021.01.008.
- Suzuki T, Yamamoto Y, Nakamura H, Sei K, Maruyama Y, Takeda J, et al. Fetal umbilical cord cyst may evolve to omphalocele during pregnancy. *J Clin Ultrasound* 2020; 48(3):181-3. doi: 10.1002/jcu.22786.
- García A, Subiabre D, Alegre V. Patología del área umbilical. *Med Clín Práct* 2019; 2(6):105-8. doi: 10.1016/j.mcpsp.2019.08.002.
- Sadler T. Patología del ombligo en pediatría. Remanentes del conducto onfalomesentérico. En: Sadler TW. *Langman embriología médica*. 8 ed. México: Médica Panamericana, 2000:227-54.
- Iglesias E, Fernández F, Recio V. Patología umbilical frecuente. *Protocol Diag Terapéut Asoc Española Pediatr* 2008; 41(1):398-404.
- Hsu J, Tom W. Omphalomesenteric duct remnants: umbilical versus umbilical cord lesions. *Pediatr Dermatol* 2011; 28(4):404-7. doi: 10.1111/j.1525-1470.2010.01295.x.
- Aspillaga C, Las Heras J, Kakarieka E, Avila R, Henríquez C. Anomalías del cordón umbilical y su asociación con malformaciones fetales. *Rev Chil Obstet Ginecol* 1991; 56(1):27-34.
- Mottet N, Chaussy Y, Arbez F, Riethmuller D. Fisiología y patologías del cordón umbilical. *EMC Ginecol Obstet* 2017; 53(4):1-12. doi: 10.1016/S1283-081X(17)86887-9.

**Correspondencia:** Dra. Lorena García.  
Correo electrónico: dr.lorenagarcia29@gmail.com

### Disponibilidad de datos

El conjunto de datos que apoya los resultados de este estudio NO se encuentra disponible en repositorios de acceso libre.

### Contribución de los autores

Todos los autores de este manuscrito han contribuido a la concepción y revisión crítica, y realizaron la aprobación final de la versión a publicar.

Sandra Leguizamón, ORCID 0000-0001-6607-6225.

Mónica Holguín, ORCID 0000-0001-7925-3999.

Natalia Sánchez, ORCID 0000-0001-9652-2214.

Julio César Velasco, ORCID 0000-0003-3580-8221.

Lorena García, ORCID 0000-0001-9557-0900.