

Poliquistosis hepática, enfermedad de diagnóstico infrecuente

Polycystic liver disease, a rare disease

Jessica Andrea Caraguay^{1*} <https://orcid.org/0009-0001-7007-0384>.

Arlenys Vázquez Sánchez¹ <https://orcid.org/0009-0008-2105-7395>.

Andrea Guissella Puentestar Jaramillo¹ <https://orcid.org/0000-0002-5847-3025>

Sacha Lazo del Vallín¹ <https://orcid.org/0000-0002-4001-9596>.

¹Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad Calixto García, Instituto de Gastroenterología. La Habana, Cuba

*Autor para la correspondencia: jessikit16@hotmail.com

RESUMEN

La poliquistosis hepática es una enfermedad rara, congénita, más frecuente en el sexo femenino, asociada con frecuencia a la poliquistosis renal. Se caracteriza por el desarrollo gradual de múltiples quistes diseminados por ambos lóbulos del hígado, que no comunican con las vías biliares. Generalmente es una enfermedad asintomática pero cuando aparecen síntomas, se deben a compresión de estructuras vecinas. Los más frecuentes son dolor abdominal, reflujo gastroesofágico, distensión abdominal, saciedad temprana, náuseas, vómitos, entre otros. El dolor abdominal suele ser la manifestación predominante. El parénquima hepático se conserva pese al crecimiento de los quistes hepáticos, por lo que es excepcional que causen insuficiencia hepática. El sexo femenino, el uso de estrógenos, los embarazos múltiples y la edad, están asociados al incremento gradual de los quistes y a la aparición de síntomas. El diagnóstico se fundamenta en los hallazgos clínicos, de laboratorio y las técnicas de imagen, siendo la ecografía la técnica de elección para el diagnóstico y seguimiento. Las opciones de tratamiento son: la aspiración del quiste, fenestración laparoscópica, tratamiento médico con análogos de somatostatina y el trasplante hepático

(considerado el único tratamiento curativo). En este trabajo se presenta, el caso de un paciente masculino con poliquistosis hepática, renal y pancreática, mayor de 60 años, siendo de diagnóstico infrecuente en Cuba, por la edad tardía de aparición, por múltiples quistes en varios órganos y por la evolución rápida del cuadro clínico.

Palabras clave: enfermedad poliquística del hígado; quistes hepáticos; quistes renales.

ABSTRACT

Polycystic liver disease (PLD), a rare congenital disorder, is more prevalent in females and is frequently associated with renal polycystic disease. Characterized by the gradual development of multiple cysts scattered throughout both lobes of the liver, it does not communicate with the biliary pathways. Typically, asymptomatic, symptoms arise when neighboring structures are compressed, including abdominal pain, gastroesophageal reflux, abdominal distension, early satiety, nausea, vomiting, among others. Abdominal pain is often the most frequent manifestation. Despite cyst growth, hepatic parenchyma is preserved, making liver failure exceptionally rare. Female gender, estrogen use, multiple pregnancies, and age are associated with gradual cyst enlargement and symptom onset. Diagnosis relies on clinical findings, laboratory results, and imaging techniques, with ultrasound as the preferred diagnostic and monitoring tool. Treatment options include cyst aspiration, laparoscopic fenestration, medical treatment with somatostatin analogs, and liver transplantation (considered the only curative treatment). This study presents a case of a male patient over 60 years with polycystic liver, renal, and pancreatic involvement—an uncommon scenario in Cuba due to the patient's age at diagnosis, multiple cysts in various organs, and advanced clinical presentation.

Key words: polycystic liver disease; liver cysts; kidney cysts

Recibido: 15-09-2024

Aceptado: 15-10-2024

Introducción

La poliquistosis hepática (PQH) o enfermedad poliquística del hígado (EPH) se define como una enfermedad congénita de los conductos biliares intrahepáticos. Esta se caracteriza por el desarrollo gradual de múltiples quistes diseminados por ambos lóbulos del hígado, que no comunican con las vías biliares, de contenido seroso, paredes finas, tapizado por epitelio cilíndrico o cúbico.^(1,2,3,4,5) Es una enfermedad autosómica dominante y tiene mayor frecuencia de presentación en el sexo femenino, a razón de 4:1. Su incidencia mundial estimada, es inferior al 0,01 % y prevalencia de 1/100.000 a 1/1.000.000. Se manifiesta en el adulto en forma de tres entidades: complejo de Von Meyenburg, enfermedad poliquística hepática aislada (EPHA) y la enfermedad poliquística hepatorenal (EPHR).^(1,2,3,4) La prevalencia de la EPHA es de 1/100.000 a 1/1.000.000, mientras que la EPHR tiene una tasa de presentación de acuerdo con el patrón de herencia: de 1/400 a 1/1.000 en la variante autosómica dominante (EPHR-AD), considerada la más frecuente, y de 1/40.000 en la variante autosómica recesiva (EPHR-AR). La incidencia del complejo de Von Meyenburg se ha estimado en 7-60/1.000.^(3,4,5) La EPH exhibe gran heterocidad genética. Seis genes: PRKCSH, SEC63, ALG8, SEC61B, GANAB y LRP5, han sido identificados por ser las variantes patogénicas. Esta enfermedad de forma muy rara, se observa aislada como una entidad única.^(2,3,4,5) Al ser generalmente una enfermedad asintomática (solo aparecen síntomas por compresión de estructuras vecinas) está infradiagnosticada, por lo cual se desconoce su frecuencia real.^(2,3,4)

Presentación del caso

Se presenta un paciente masculino de 67 años de edad, color de piel blanca, con antecedente de Hipertensión arterial en tratamiento con captopril e Hidroclorotiazida, refiere que hace aproximadamente 8 meses, y teniendo como causa aparente la ingesta de alimentos tanto sólidos como líquidos, presenta dolor abdominal localizado en epigastrio, de moderada intensidad en la escala del dolor

(Eva 6/10), de tipo urente, sin irradiación, se agrava con la ingesta de alimentos y cede posterior a ellos de 1 a 2 horas. Además, se acompaña de pérdida de peso aproximadamente 30 libras en 1 mes, razón por la que es ingresado para estudio. Al examen físico general: Peso: 58 kg, Talla: 1.92 cm. IMC: 15.7 kg/m². Valoración nutricional: Desnutrido

Examen físico regional: paciente lúcido orientado en las 3 esferas con mucosas normohídricas e hipocoloreadas, no adenopatías. Abdomen: a la inspección se evidencia masa visible que se extiende desde hipocondrio derecho hacia el epigastrio, a la auscultación no soplos, ruidos hidroaéreos presentes. A la palpación múltiples lesiones móviles, no adheridas a planos profundos de pequeño a gran tamaño distribuidas desde hipocondrio derecho hacia epigastrio, dolorosas a la palpación profunda. A la percusión, se aprecia matidez más de dos centímetros del reborde costal derecho (Fig.1).

Se realiza análisis de laboratorio: WBC: 3.5 x10⁹/l, RBC 3.47 x10¹²/l, HGB: 107 g/l, HCT 0.38 L/L, PLT: 139 x10⁹/L, VSG: 35 mm/L, Glicemia: 5 mmol, ALAT: 14.3 U/L, ASAT: 27.5 U/L, A.U: 358.4 umol, Creatinina: 67 umol, Triglicéridos: 0.76 mmol, Colesterol: 23.54 mmol; PT: 64.7 g/L, Albumina: 38.5 g/L, Globulina: 26 g/L, TPc: 88 seg, TPp: 1.30 seg.

En estos análisis se puede evidenciar una anemia leve, con una velocidad de eritrosedimentación acelerada y unos tiempos de coagulación dentro de parámetros normales.

El ultrasonido abdominal, se observa hígado multiquístico, el mayor de ellos mide 9x12 cm, hepatomegalia aproximadamente 7 cm que desplaza riñón derecho. Vesícula con múltiples cálculos hacia el cuello, el mayor mide aproximadamente 1.2 cm. Bazo y riñón izquierdo sin alteración. No se visualiza resto de órganos por desplazamiento de hígado multiquístico.

Endoscopia Digestiva alta: se observa bulbo deformado con erosiones milimétricas en la mucosa, con vasos por transparencia y patrón veloso acortado. Mucosa gástrica con marcada nodularidad. Biopsia gástrica: *Helicobacter pylori* (+).

Con estos elementos se realiza TAC simple de abdomen que informa: hepatomegalia global, presencia de múltiples imágenes quísticas, la mayor de 108 mm de diámetro a nivel de lóbulo hepático derecho, segmento VI, resto de lesiones

quisticas de tamaño variable y contornos definidos, no se aprecia lesión sólida, no dilatación de vías biliares, Vesícula de paredes finas con litiasis en su interior. Páncreas: pequeñas imágenes quísticas, la mayor de 6 mm. Cuerpo del estómago: engrosamiento concéntrico de 23 mm. Riñones: ambos presentan imágenes quísticas, la mayor de 45 mm. Riñón derecho: desplazado con moderada congestión. En el tercio medio del uréter derecho se evidencia presencia de imagen ovalada cálcica de 6 mm que impresiona litiasis uretral que no produce obstrucción (Fig. 2)

Con los hallazgos anteriores en el examen físico e imagenológico se realizó el diagnóstico de poliquistosis hepática. Posteriormente se realiza una punción aspiración con aguja fina del quiste hepático de mayor tamaño guiado por ultrasonido, extrayendo aproximadamente 600cc de líquido claro sin grumos (Fig. 3). El cual se envió para análisis citológico.



Fig. 1. Inspección Abdominal. Masa visible que se extiende desde hipocondrio derecho hacia el epigastrio.

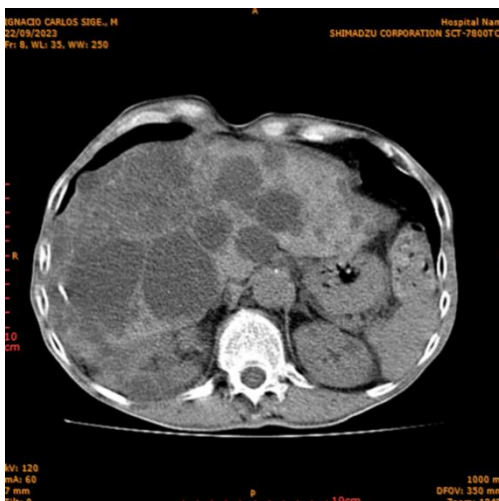


Fig. 2. TAC simple de abdomen. Lesiones hipodensas múltiples (<1.5cm) en toda la glándula hepática, con bordes algo irregulares, predominantemente quísticos que provocan hepatomegalia. Se visualizan imágenes de iguales características en riñones y bazo.



Fig. 3. Punción – Aspiración con aguja fina del quiste de mayor diámetro, guiado por ultrasonido.

Discusión

En Cuba no se encuentran datos de la incidencia y prevalencia de la PQH, ya que son escasos los casos clínicos publicados en el país con esta enfermedad y al ser

generalmente asintomática está infradiagnosticada, por lo cual se desconoce su frecuencia real.^(1,2,3)

La presencia de quistes en páncreas, ovarios, bazo y testículos es rara.^(1,4) En el paciente presentado, se demostró la presencia de quistes hepáticos, renales y pancreáticos por lo que resulta de interés médico, ya que solo se ha reportado 1 caso anterior como este en Cuba y el paciente era menor de 40 años.⁽²⁾ Los casos reportados por Llanio y Sotto, fueron 14 casos de hígado poliquístico, fundamentalmente del sexo femenino y el grupo etario de 40 a 50 años. El caso presentado se trata de un diagnóstico tardío de la enfermedad, con las complicaciones que origina el conflicto de espacio en abdomen.^(5,6,7)

En estudios españoles como el de Ampuero et al y Ars et al, en el momento del diagnóstico el 76 % de los pacientes tenían < 50 años, predominando las mujeres.^(8,9,10,11)

Las manifestaciones clínicas de PQH están relacionadas con el tamaño de los quistes hepáticos y las complicaciones asociadas. En la primera etapa raramente causa algún síntoma. No obstante, los pacientes que tienen un estadio avanzado de PQH tienen una variedad de manifestaciones clínicas y complicaciones debido a la hepatomegalia, que incluyen dolor abdominal, reflujo gastroesofágico, distensión abdominal, saciedad temprana, náuseas, vómitos, disnea, ortopnea, hernias, ascitis, prolapso uterino, fracturas costales, malnutrición, pérdida de masa muscular, dolor de espalda, obstrucción venosa (hepática, cava inferior, porta), obstrucción de conductos biliares y muchos otros debidos a la compresión de los tejidos adyacentes.^(4,5,6)

El dolor abdominal suele ser la manifestación más frecuente. El parénquima hepático se conserva pese al crecimiento de los quistes hepáticos, por lo que es excepcional que causen insuficiencia hepática.^(5,6) El sexo femenino, el uso de estrógenos, los embarazos múltiples y la edad, están asociados al incremento gradual de los quistes y a la aparición de síntomas. El volumen hepático tiende a disminuir o no aumentar en mujeres después de los 48 años, poniendo así de manifiesto la importancia del papel hormonal en el desarrollo de quistes.^(6,7,8)

En cuanto al caso, los síntomas principales del paciente fueron, el dolor abdominal y pérdida de peso, la cual se atribuyó a inanición secundaria al conflicto de espacio

por compresión gástrica, coincidiendo con los estudios realizados por Menasche otros y Calderón y otros.^(9,12,14)

La clasificación de la PQH se norma de acuerdo con el número de quistes, tamaño y parénquima residual sano mediante estudio tomográfico. Según Gigot se clasifica en tipo I: quistes grandes de entre 7 y 10 cm, con áreas grandes de parénquima hepático sano; tipo II: poliquistosis difusa, quistes de tamaño medio entre 5 y 7 cm con grandes áreas de parénquima no involucrado, y tipo III: poliquistosis masiva difusa, con quistes de tamaño pequeño menores de 5 cm y sólo algunas pequeñas áreas con parénquima sano.

En este caso podemos clasificar al paciente como Gigot tipo II, ya que presenta múltiples quistes pequeños y grandes con áreas de parénquima preservado. Otra clasificación de uso común es la de Morino y otros, la cual describe las lesiones quísticas en dos tipos. Para el tipo I existe la presencia de lesiones quísticas grandes limitadas a la superficie del hígado, el tipo II incluye lesiones quísticas pequeñas múltiples a través del parénquima incluyendo segmentos posteriores, en este caso están involucrados los segmentos posteriores por lo que es de tipo II.^(9,10,11,12)

El diagnóstico se fundamenta en los hallazgos clínicos y antecedentes patológicos familiares, de laboratorio y las técnicas de imagen, siendo la ecografía la técnica de elección para el diagnóstico y seguimiento. En los pacientes que pertenecen a una familia afectada, los criterios diagnósticos incluyen: más de un quiste en menores de 40 años y más de tres en mayores de 40 años; sin familiares afectados, el criterio habitual es presentar más de 20 quistes, que es lo que sucede con nuestro caso, ya que no tiene antecedentes conocidos en la familia de PQH.^(9,11,12)

La detección precoz de la enfermedad poliquística hepática no aporta ventajas frente a una posible intervención terapéutica ya que sólo se tratan casos graves sintomáticos. La indicación de tratamiento se establece cuando el paciente presenta síntomas graves, la mayoría de ellos derivados de la compresión de estructuras adyacentes por crecimiento hepático. Por tanto, el objetivo del tratamiento es la reducción del volumen hepático.^(10,11)

El tratamiento realizado en este caso fue: la aspiración del quiste guiado por ultrasonido, presentando mejora clínica significativa. Posteriormente en su

seguimiento ambulatorio, se acordó referirlo al servicio de cirugía y trasplante hepático que contara con otras alternativas terapéuticas como la utilización de agentes esclerosantes para la inyección de los quistes más grandes. Otras opciones de tratamiento son: fenestración laparoscópica, tratamiento médico con análogos de somatostatina y el trasplante hepático, que es considerado el único tratamiento curativo. El trasplante se reserva para aquellos pacientes con morbilidad significativa y refractaria a otros tratamientos. En el caso de la EPHR se requiere una disminución del filtrado glomerular por debajo de 40 mL/min, para indicar el doble trasplante hepático y renal.^(9,10,11,12,13,14)

La enfermedad poliquística hepática puede causar complicaciones agudas, tales como la infección o sangrado quístico. La infección se caracteriza clínicamente por dolor abdominal en hipocondrio derecho y fiebre. Generalmente son monomicrobianas. Los gérmenes más habituales causantes de infección son los bacilos gramnegativos (p. ej., *Escherichia coli*). Su vía de entrada es retrógrada por el conducto biliar. El sangrado intraquístico es raro.

La sintomatología puede ser muy similar a la de un quiste infectado y la rotura del quiste es excepcional, esto puede causar dolor abdominal agudo, ascitis y su tratamiento es sintomático. Otra complicación muy infrecuente son episodios recurrentes de colangitis.^(11,12,13,14,15)

Referencias bibliográficas

1. Martínez-García G, del-Valle-Alonso O. Poliquistosis hepática asintomática: a propósito de un caso. Revista Cubana de Medicina [Internet]2020 [Acceso 1-10-2023]; 59(3) Disponible en: <http://revmedicina.sld.cu/index.php/med/article/view/492>
2. Arredondo-Rubido A, Arredondo-Bruce A. Enfermedad poliquística: a propósito de un caso. Revista Médica Electrónica [Internet]. 2022 May.-Jun. [Acceso 1-10-2023];44(3): [aprox. 5p] Disponible en:<http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/3929>

3. Janssen MJ, Waanders E, Woudenberg J, Lefeber DJ, Drenth JPH. Congenital disorders of glycosylation in hepatology: The example of polycystic liver disease. *J Hepatol.* 2010;52(3):43240. DOI: <http://doi.org/10.1016/j.jhep.2009.12.011>.
4. Cui Y, Xu W, Liu J, Liu S, Huang W, Shi Y, et al. A BBS4 mutation causes autosomal dominant polycystic liver disease. *Genes Dis.* 2023;11(1):72-75. DOI: <http://doi.org/101016/j.gendis.2023.02.042>.
5. Rodríguez-Aguilar E, Sastre L, Colmenero J, García-Valdecasas J, Fondevila C, Juárez I. et al. Trasplante hepático y renal en la enfermedad poliquística hepatorenal. *Gastroenterología y Hepatología.* 2021; 44 (8): 552-558. <https://doi.org/10.1016/j.gastrohep.2020.12.004>.
6. Qingsong D, Fenghao L, Minglian H, Yanjiao O, Leida Z. Liver transplantation in a patient with massive polycystic liver disease: A case report and literature review. *IJS Open* 46:p 100517. DOI: <http://doi.org/10.1016/j.ijso.2022.100517>.
7. Llanio Navarro R, Sotto Escobar A. Hígado poliquístico. Estudio de 14 casos con diagnóstico laparoscópico. *Rev. Cub Med.* 1967; 6: 45-53.
8. Ampuero J, Bañales JM, Soriano G, Crespo J, Olcoz JL, Diago M, et al. Polycystic liver in the adult (PLA) in Spain: analysis of a structured survey analysing the experience and attitude of gastroenterologists in Spain. *Rev. esp. enferm. dig.* [Internet]. 2014 Abr [citado 2024 Mayo 16]; 106(4): 263-275. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1130-01082014000400005&lng=es.
9. Menasche R, Carvalho M, Melo de Faria A, Renaux L, Lozano V. Doença hepática policística adulta: relato de caso. *Brazilian J Development.* 2021;7(7):7378597. DOI: <http://doi.org/10.34117/bjdv7n7-517>.
10. Grau A, López I, Rodríguez N, Segura J. Ecografía hepática: lesiones focales y enfermedades difusas. *Semergen-Medicina de familia.* 2016;42(5):307-14. DOI <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2014.10.012>.
11. Ars E, Bernis C, Fraga G, Furlano M, Martínez V, Martins J, et al. Documento de consenso de poliquistosis renal autosómica dominante del grupo de trabajo de enfermedades hereditarias de la Sociedad Española de Nefrología. Revisión 2020. *Nefrología.* 2021. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.nefro.2021.05.009>.

12. Lorenzo A, Quintana L, Inclán J, Venegas A, Padrón T, Reina C. Las lesiones hepáticas y sus vínculos con el diagnóstico clínico-ultrasonográfico-histológico / Liver lesion and their associations between clinical, ultrasound, and histological diagnosis. Arch Hosp Univ "Gen Calixto García" [Internet]. 2021 [citado 16 May 2024];9(1). Disponible en: <https://revcalixto.sld.cu/index.php/ahcg/article/view/605>
13. Marrero J, Ahn J, Reddy K. American College of Gastroenterology. Clinical guideline: the diagnosis and management of focal liver lesions. Am J Gastroenterol. 2014;109(9):1328-47. DOI: <https://doi.org/10.1038/ajg.2014.213>.
14. Calderón-Rodríguez D, Díaz-Llaudy T, Almanza-Pérez I. Quistes gigantes infectados en el hígado. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [Internet]. 2015 [citado 02 May 2024]; 40 (7) Disponible en: <https://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/44>
15. Akuzawa D, Uchida Y, Ishimura T, Kakita H, Endo T, Matsuzaki N, et al. Polycystic liver disease with lethal abdominal wall rupture: a case report. J Med Case Rep. 2021;15(1):421. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13256-021-02964-6>.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.