

# Utilidad de las técnicas de imagen en el diagnóstico de la fibrosis hepática congénita. A propósito de un caso.

Ignacio Quintana Martínez, David Santiago Rosero Cuesta, Luis Sarría Octavio de Toledo, Elena del Valle Sánchez

## Resumen

La fibrosis hepática congénita (FHC) es una rara entidad congénita multisistémica, incluida en el grupo de las enfermedades fibropoliúísticas, que afecta principalmente al sistema hepatobiliar. Su forma de presentación suele ser poco específica y en ocasiones resulta muy difícil llegar a su correcto diagnóstico. Presentamos el caso de una paciente de 29 años de edad en estudio por hepatomegalia asintomática, aparentemente sin antecedentes clínicos de interés. Si bien el diagnóstico definitivo se realizó mediante una biopsia hepática, los hallazgos obtenidos con las técnicas de imagen pudieron ofrecer una adecuada aproximación al diagnóstico.

**Palabras clave.** Fibrosis hepática congénita. Enfermedad de Caroli. Colangiografía por resonancia magnética. Cirrosis hepática.

## Abstract

**Usefulness of imaging techniques in the diagnosis of congenital hepatic fibrosis. A case report.**

*Congenital hepatic fibrosis is a rare congenital multisystemic disease, included in the group of fibropolycystic diseases, mainly affecting the hepatobiliary system. Its presentation is often unspecific, and its diagnosis becomes challenging. We report the case of a 29-year-old patient evaluated for asymptomatic hepatomegaly, with no apparent relevant medical history. Even if the final diagnosis was made by liver biopsy, imaging findings provided an adequate approach to diagnosis.*

**Keywords.** Congenital hepatic fibrosis. Caroli disease. Magnetic resonance cholangio-pancreatography. Liver cirrhosis.

## INTRODUCCIÓN

La fibrosis hepática congénita (FHC) es una enfermedad congénita de herencia autosómica recesiva que se asocia en la mayor parte de los pacientes con la enfermedad poliúística renal autosómica recesiva. Se debe a una malformación en el desarrollo de la placa ductal hepática, que genera un exceso de conductos biliares embrionarios en los espacios porta. La persistencia de estos elementos inmaduros conduce a la fibrosis <sup>(1)</sup>, mientras que la alteración en los espacios porta (la cual conlleva una disminución en el número de las ramas venosas portales y una alteración también en su morfología) genera hipertensión portal en grado variable, dando lugar, en definitiva, a los signos y síntomas clínicos de esta patología <sup>(2)</sup>. La función hepática suele estar conservada y rara vez se presentan alteraciones enzimáticas.

Si bien la mayoría de los casos se diagnostica durante la adolescencia o en adultos jóvenes, esta patología puede manifestarse clínicamente desde la infancia hasta la 5ª y la 6ª década de vida <sup>(3)</sup>.

El diagnóstico definitivo de esta entidad se realiza mediante el estudio anatomopatológico de muestras obtenidas por biopsia hepática percutánea. En el caso de las técnicas de imagen, éstas ponen de manifiesto una serie de hallazgos inespecíficos de hepatopatía crónica. No obstante, se han descrito algunos signos que pueden orientar el diagnóstico de estos pacientes.

## PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente de 29 años, sin alergias medicamentosas conocidas, ingresó de forma programada para el estudio de una hepatomegalia asintomática. Fue intervenida por una herniorrafia inguinal a la edad de 4 años, sin presentar otros antecedentes de interés.

La serología mostró positividad para el virus de la hepatitis A y resultados negativos tanto para la hepatitis B y C como para el virus de inmunodeficiencia humana (VIH). El resto de los estudios de laboratorio únicamente demostró un índice de saturación de transferrina discretamente disminuido y una mínima

elevación del colesterol total.

Se llevó a cabo una ecografía abdominal, que demostró hepatomegalia homogénea, con eje esplenoportal permeable y flujo hepatópeto, sin esplenomegalia.

Posteriormente se realizó una resonancia magnética (RM) hepática, que confirmó la hepatomegalia global. Ésta presentaba contornos lobulados y estructura heterogénea, sugestiva de cirrosis. En la fase dinámica precoz se observaban áreas nodulares de hipercaptación de contraste en los segmentos medial y lateral del lóbulo hepático izquierdo, mientras que en la fase tardía eran isointensas. Las lesiones no se detectaron en las secuencias ponderadas en T1 sin contraste y en ponderación T2, ni tampoco demostraron signos de restricción en las secuencias de difusión (Fig. 1). Por sus características, parecían ser macronódulos de regeneración<sup>(4)</sup>. Asimismo, se detectó escasa visibilidad de las ramas venosas suprahepáticas (probablemente por la compresión del tejido hepático circundante y no a causa del síndrome de Budd-Chiari) y una esplenomegalia moderada y homogénea, secundaria a hipertensión portal.

Se observaron también otras lesiones hiperintensas en ponderación T2, sin realce en el estudio dinámico, de localización periférica en ambos lóbulos y aspecto quístico. Se realizó una secuencia complementaria SSFSE potenciada en T2 (colangiografía por RM -CRM-) para la evaluación de la vía biliar, con la cual se comprobó que las lesiones quísticas de localización periférica correspondían a dilataciones de las ramas biliares intrahepáticas distales con conservación del calibre normal de las ramas intrahepáticas principales y del colédoco (Fig. 2). Se planteó el diagnóstico diferencial entre FHC, cirrosis biliar primaria y enfermedad de Caroli, y se tomaron biopsias hepáticas.

El estudio anatomopatológico puso de manifiesto la presencia de un tejido hepático con discreta fibrosis portal, formación de puentes fibrosos finos y marcada proliferación aberrante de los ductos biliares, localizados preferentemente a lo largo de la interfase del espacio portal con el parénquima. Estos ductos eran de tipo embrionario, delimitados por un epitelio de tipo biliar, cuboidal o columnar bajo, sin atipia citológica ni nuclear. Algunos de ellos presentaban pigmento biliar espeso retenido en la luz. También llamó la atención el escaso número de ramas venosas portales que se observaban. El patrón cordonal hepatocitario y sinusoidal se hallaba bien conservado y no se advirtió inflamación, necrosis hepatocitaria ni nódulos de regeneración (Fig. 3). Con estos cambios morfológicos se realizó el diagnóstico de FHC.

## DISCUSIÓN

Diversos autores han estudiado esta entidad en la última década y aunque se reconoce que no existen hallazgos por imágenes específicos para su diagnóstico<sup>(5)</sup>, se han identificado una serie de signos que se

repiten en estos pacientes y que, en combinación, pueden orientar el diagnóstico de forma más precisa<sup>(6)</sup>.

La FHC está íntimamente asociada con la enfermedad poliquística renal neonatal y la enfermedad de Caroli, y en menor medida con el riñón esponjiforme, la displasia familiar de Ivemark, el síndrome de Meckel, la atresia vaginal, el riñón poliquístico del adulto y la esclerosis tuberosa. Nuestra paciente no presentaba alteraciones renales ni otros síndromes asociados que, en conjunción con las alteraciones hepáticas, podrían haber ayudado a realizar el diagnóstico diferencial<sup>(7)</sup>.

En el diagnóstico diferencial con la cirrosis debemos incluir la fibrosis hepática congénita en el grupo de patologías que no producen nodularidad de la superficie hepática, junto con la hiperplasia nodular regenerativa, la cirrosis biliar primaria y la hipertensión portal idiopática<sup>(8)</sup>.

Para su diagnóstico por imágenes, disponemos en primer lugar de la ecografía, pero sus hallazgos son difícilmente distinguibles de los de la cirrosis. En el caso de presentarse asociada a la enfermedad de Caroli, es posible visualizar lesiones quísticas que pueden estar comunicadas con la vía biliar. El signo de Marchal, considerado patognomónico de esta entidad, consiste en la visualización de protrusiones anecoicas intraquísticas con flujo en el estudio Doppler<sup>(9)</sup>.

En cuanto a la tomografía computada (TC), Zitoun *et al.*, en una serie de 18 pacientes con diagnóstico anatomopatológico de fibrosis hepática congénita, demostraron que los principales hallazgos estaban relacionados con la hipertensión portal (esplenomegalia, ascitis, várices o *shunt* esplenorrenal) y con alteraciones morfológicas hepáticas (hepatomegalia y atrofia segmentarias). El 83% de los pacientes presentaba 3 ó más de estos hallazgos en combinación y el 100% tenía al menos uno<sup>(5)</sup>. Sin embargo, lo más característico fue que todos los pacientes presentaba el segmento medial del lóbulo hepático izquierdo normal o hipertrófico (a diferencia de los pacientes cirróticos en los que suele encontrarse atrófico). En nuestro caso, este segmento se encontraba considerablemente aumentado de tamaño (Fig. 4).

En la RM hepática los hallazgos morfológicos y secundarios a la hipertensión portal pueden ser superpuestos con los de la TC. En lo que respecta a las lesiones focales observadas, éstas parecen tratarse de nódulos de regeneración, dada la ausencia de hiperseñal en ponderación T2 y de restricción de la difusión, y su comportamiento hipervasculares puede ser una respuesta a la pérdida de perfusión portal e hiperarterialización en áreas con flujo venoso hepático de salida conservada. Estos hallazgos también pueden apreciarse en los nódulos hepáticos de la enfermedad de Budd-Chiari<sup>(10)</sup>.

El otro pilar en el diagnóstico de esta patología es la alteración del árbol biliar. La forma de afectación típica es la dilatación de la vía biliar intrahepática periférica, con preservación de la vía intrahepática

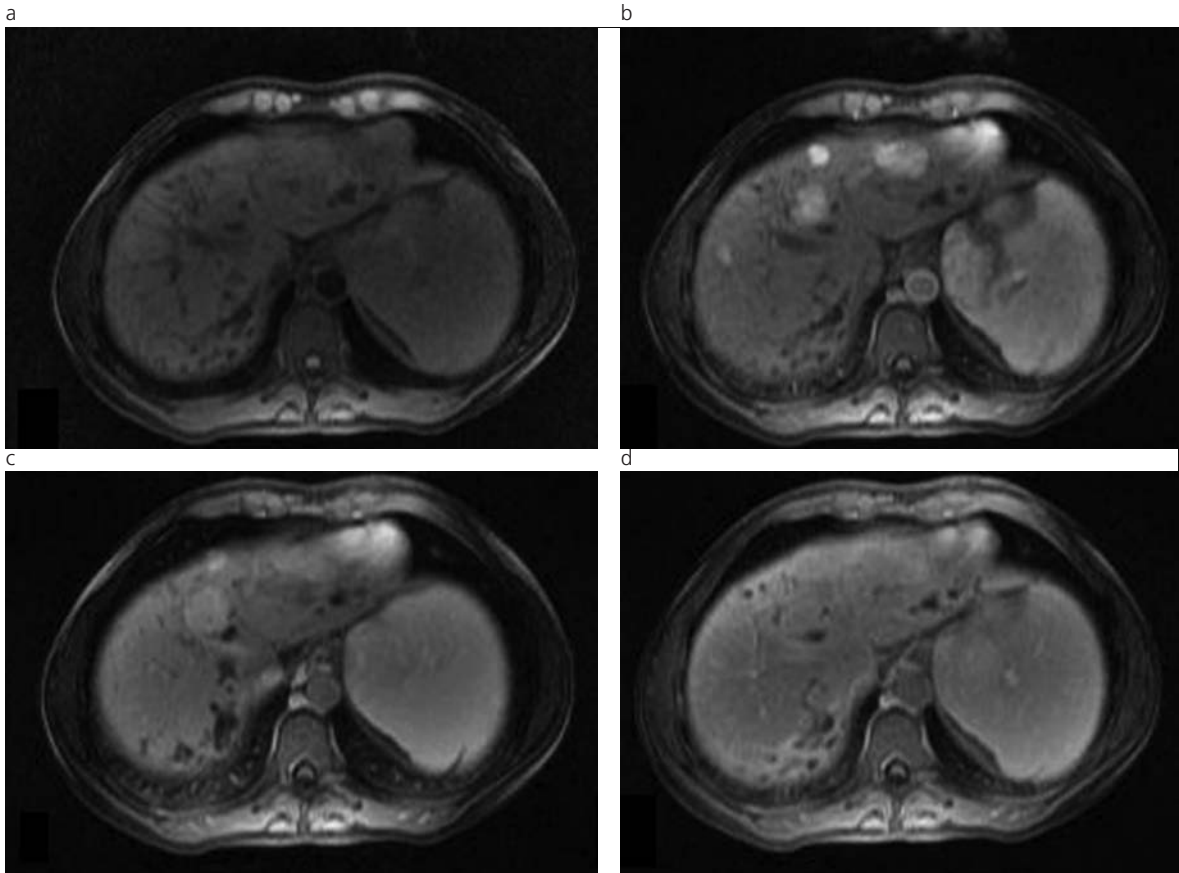


Fig. 1: RM hepática. Estudio dinámico SPGRE 3D (LAVA). (a) Fase sin contraste: no se aprecian imágenes nodulares. (b) y (c) Fases arterial y portal: áreas de hipercaptación nodular en los segmentos medial y lateral del LHI. (d) Fase tardía: los nódulos se homogenizan con el parénquima hepático.

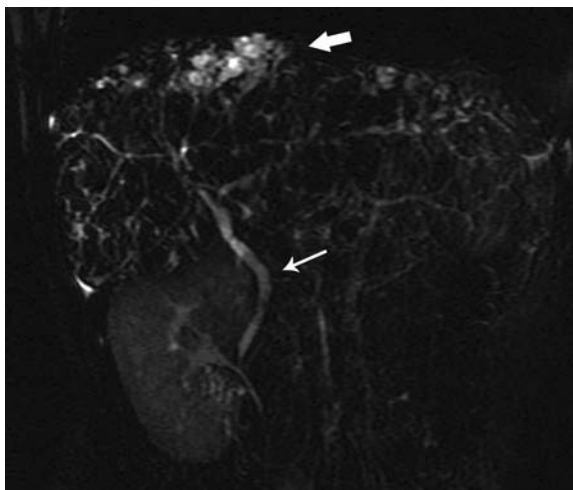


Fig. 2: CRM. Dilatación quística de las ramas biliarias intrahepáticas distales (flecha gruesa) con ramas biliarias principales y conducto hepático común de calibres conservados (flecha fina).

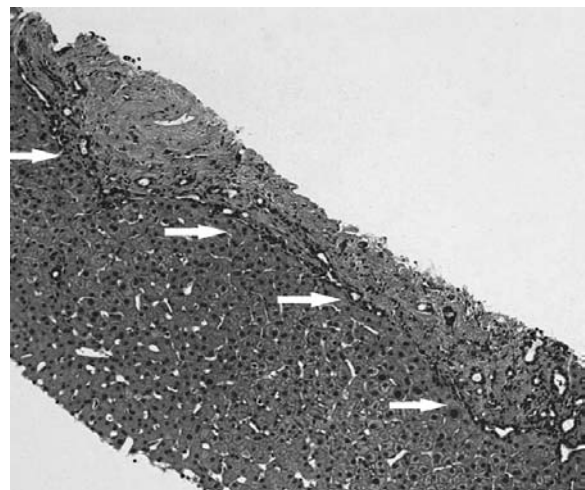


Fig. 3: Estudio anatomopatológico. Se identifican espacios porta unidos por un septo fibroso y conductos pequeños proliferados, sin atipia celular, a lo largo de la placa ductal (flechas). Los hepatocitos no muestran necrosis ni inflamación.

principal y del conducto hepatocolédoco, tal como se aprecia en nuestra paciente. No obstante, la fibrosis hepática congénita también se asocia a menudo a la enfermedad de Caroli (la cual consiste en la dilatación de la vía biliar intrahepática en la que sí se afectan la

vía biliar intrahepática y el hepatocolédoco).

La aparición de la CRM ha supuesto un gran paso en el estudio de la vía biliar y permite realizar el diagnóstico diferencial entre estas entidades.

En conclusión, ante un paciente con alteración

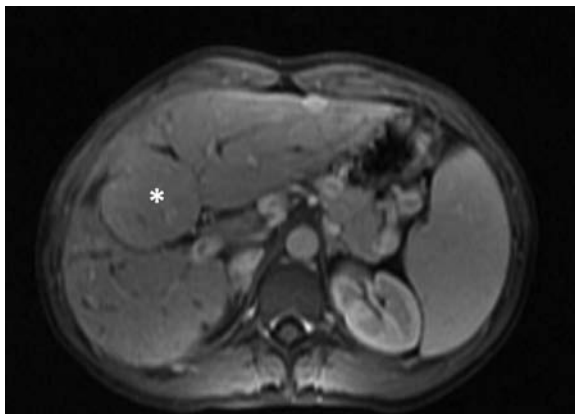


Fig. 4: RM hepática. Plano axial SPGRE 3D (LAVA) con contraste en fase portal. Hipertrofia del segmento medial del lóbulo hepático izquierdo (asterisco).

morfológica hepática, en la que existe hipertrofia del segmento medial del lóbulo hepático izquierdo con dilatación aislada de la vía biliar intrahepática periférica y ausencia de nodularidad, se debería considerar el diagnóstico de fibrosis hepática congénita y buscar anomalías asociadas que apoyen el diagnóstico, como la poliquistosis renal.

## Bibliografía

1. Akhan O, Karaosmano\_lu AD, Ergen B. Imaging findings in congenital hepatic fibrosis. *Eur J Radiol* 2007; 61:18-24.
2. O'Brien K, Font-Montgomery E, Lukose L, et al. Congenital hepatic fibrosis and portal hypertension in autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2012; 54:83-9.
3. Shorbagi A, Bayraktar Y. Experience of a single center with congenital hepatic fibrosis: a review of the literature. *World J Gastroenterol* 2010; 16:683-90.
4. Hussain SM, Reinhold C, Mitchell DG. Cirrhosis and lesion characterization at MR imaging. *Radiographics* 2009; 29:1637-52.
5. Okuda K. Non-cirrhotic portal hypertension versus idiopathic portal hypertension. *J Gastroenterol Hepatol* 2002; 17:S204-13.
6. Zeitoun D, Brancatelli G, Colombat M, et al. Congenital hepatic fibrosis: CT findings in 18 adults. *Radiology* 2004; 231:109-16.
7. Ghadir MR, Bagheri M, Ghanooni AH. Congenital hepatic fibrosis leading to cirrhosis and hepatocellular carcinoma: a case report. *J Med Case Rep* 2011; 5:160-4.
8. Jha P, Poder L, Wang ZJ, Westphalen AC, Yeh BM, Coakley FV. Radiologic mimics of cirrhosis. *AJR Am J Roentgenol* 2010; 194:993-9.
9. Marchal GJ, Desmet VJ, Proesmans WC, et al. Caroli disease: high-frequency US and pathologic findings. *Radiology* 1986; 158:507-11.
10. Flor N, Zuin M, Brovelli F, et al. Regenerative nodules in patients with chronic Budd-Chiari syndrome: a longitudinal study using multiphase contrast-enhanced multidetector CT. *Eur J Radiol* 2010; 73:588-9.

Los autores del trabajo declaran no tener ningún conflicto de intereses.