

## Enfermedad de Caroli. Presentación de un caso

### Caroli's Disease. Presentation of a case

Perla David-Murillo<sup>1</sup>, Samuel Lagos-Rivera<sup>1</sup>, Daniel Suazo-Villalobos<sup>1</sup>, Dr. Efrain Bu<sup>2</sup>

#### RESUMEN

La enfermedad de Caroli es una condición congénita poco frecuente, cuya incidencia se estima en 1 caso por millón. Se caracteriza por dilataciones saculares o fusiformes de las vías biliares. Entre las manifestaciones clínicas se encuentran dolor en hipocondrio derecho, fiebre e ictericia, estas crisis de colangitis secundarias a estasis biliar, y sepsis. Su diagnóstico se basa en el hallazgo de lesiones quísticas en árbol biliar, pueden observarse por ecografía, tomografía computarizada.

Presentamos a paciente femenino de 37 años, acude a emergencia de Medicina Interna del Hospital Escuela, de la ciudad de Tegucigalpa, Honduras, manifestando signos y síntomas de colangitis aguda e ictericia. Al examen físico presenta abdomen globoso y doloroso a expensas de una hepatomegalia marcada. Nuestra paciente presentó episodios de colangitis recurrente. La tomografía computarizada revela múltiples espacios quísticos en ambos lóbulos hepáticos y se encontró lesiones quísticas en el árbol biliar. Excluyendo, colangitis esclerosante, quiste hidatídico, quiste del colédoco y dilatación ductal hereditaria, y confirmando la sospecha diagnóstica de enfermedad de Caroli.

#### ABSTRACT

Caroli disease is a rare congenital condition, which incidence is estimated at 1 case per million. Characterized by saccular or fusiform dilation of the bile. Clinical manifestations include right upper quadrant pain, fever and jaundice, these crisis of cholangitis are secondary to biliary stasis, and sepsis. Diagnosis is based on the discovery of cystic lesions in biliary tree, it may be seen by ultrasound, computed tomography.

We present a case of female patient with 37-year-old, who attends to the emergency service of internal medicine of the Hospital Escuela Universitario of the city of Tegucigalpa, Honduras, manifesting signs and symptoms of acute cholangitis and jaundice. Physical examination reveals globose and painful abdomen at the expense of a marked hepatomegaly. Our patient presented episodes of recurrent cholangitis, the computed tomography reveals multiple cystic spaces in both lobes and was found lesions in the biliary tree. Excluding, sclerosing cholangitis, hydatid cyst, bile duct and hereditary ductal dilatation, and confirmed the suspected diagnosis of Caroli's disease.

#### INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Caroli y el síndrome de Caroli son raros trastornos congénitos de los conductos biliares intrahepáticos, con una prevalencia de un caso por cada 1.000.000 habitantes, afectando principalmente a mujeres. Ambos se caracterizan por la dilatación del árbol biliar intrahepática, ectasia, y se diferencia en que en el síndrome de Caroli se presenta fibrosis hepática<sup>1-9</sup>.

Esta enfermedad parece tener un origen genético. Estudios cromosómicos han permitido identificar translocaciones entre los cromosomas 3 y 8, con pérdida de 3p y ganancia de 8q. Se le reconoce como una enfermedad autosómica recesiva, aunque hay casos cuya tendencia familiar son sugerentes de herencia autosómica dominante<sup>3</sup>.

Las Malformaciones del colédoco se clasifican en cinco tipos según la clasificación de Todani.

El quinto tipo incluye la enfermedad de Caroli, primero descrita en 1958 por Jacques Caroli<sup>4</sup>, reportó un caso y que fue reconocida como una distinta entidad a la Enfermedad de Caroli<sup>1</sup>.

El término enfermedad de Caroli se aplica si la enfermedad está limitada a ectasia o segmentaria dilatación de los grandes conductos intrahepáticos<sup>1</sup>.

La forma de presentación más frecuente en la enfermedad de Caroli se caracteriza por episodios de colangitis recurrente, dolor en hipocondrio derecho, fiebre e ictericia, dentro de sus complicaciones se encuentran la formación de cálculos intrahepáticos, abscesos intrahepáticos y sepsis<sup>6, 10, 11</sup>. Estos pacientes tienen la posibilidad de desarrollar colangiocarcinoma en un 7%<sup>1, 2, 5</sup>.

La clínica es de importancia para distinguirlas por la forma de presentación de una y otra y la

<sup>1</sup>Asociación Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad Nacional Autónoma de Honduras (ASOCEM UNAH). Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.

<sup>2</sup>Médico Internista y Jefe de Sala de Mujeres de Medicina Interna del Hospital Escuela Universitario

Correspondencia a:  
Perla María David Murillo  
pmmurillo@yahoo.es

**Palabras clave:** Enfermedad de Caroli, Colangitis, Colestasis, Conductos Biliares

**Keywords:** Caroli disease, Cholangitis, Cholestasis, Bile ducts

**Procedencia y arbitraje:** no comisionado, sometido a arbitraje externo.

**Recibido para publicación:** 14 de Septiembre del 2015  
**Aceptado para publicación:** 15 de Diciembre del 2015

**Citar como:**  
Rev Cient Cienc Med  
2015; 18 (2): 53-56

evolución de cada una, ya que conociendo sus diferencias se hace más fácil el diagnóstico<sup>10</sup>.

Enfermedad de Caroli es esporádica, mientras que el síndrome de Caroli generalmente se hereda de forma autosómica recesiva<sup>1</sup>.

Hasta 1984, 162 casos de la enfermedad de Caroli había sido divulgado. La enfermedad es menos común que el Síndrome de Caroli, afectando principalmente mujeres y más del 80% de los pacientes lo presentan antes de 30 años de edad<sup>2,6-9</sup>.

En el examen físico frecuentemente se encuentra hepatomegalia y esplenomegalia y se desarrolla hipertensión portal<sup>6</sup>.

En pacientes con esta enfermedad el pronóstico a largo plazo está determinado principalmente por la frecuencia y la gravedad de los episodios de colangitis que puede conducir a sepsis y muerte o creación de abscesos hepáticos<sup>2</sup>.

El diagnóstico de la enfermedad de Caroli se realiza por medio de estudios imagenológicos como la tomografía computarizada, resonancia magnética, colangiopancreatografía retrógrada endoscópica o colangiografía trashepática percutánea, tanto los estudios imagenológicos como la biopsia hepática sirven para descartar la fibrosis hepática y colangiocarcinoma<sup>5</sup>.

No existe un tratamiento farmacológico eficaz en la enfermedad de Caroli, este tipo de tratamiento está dirigido a sus complicaciones. El tratamiento definitivo es el trasplante hepático<sup>1, 5, 10, 12</sup>.

## PRESENTACIÓN DE CASO

Presentamos el caso de un paciente de sexo femenino con 37 años de edad, quien se presenta al servicio de Emergencia de Medicina Interna del Hospital Escuela, de la ciudad de Tegucigalpa, Honduras, manifestó dolor en hipocondrio derecho aumenta su intensidad tipo sordo, fiebre e ictericia. Anteriormente, la paciente presentó síntomas similares, cursó con dolor abdominal ubicado en el mismo lugar e ictericia en dos ocasiones previas a su último ingreso, presento su primer episodio a los 11 años de edad a esta edad no se sospechó enfermedad de Caroli se presentó asintomática hasta su edad adulta.

Tres meses previos al último episodio, la paciente manifestó haber presentado una crisis aguda con los mismos síntomas antes descritos, razón por la cual acudió en busca de atención médica, recibió tratamiento sintomático y fue referida al principal centro hospitalario del país para su mejor estudio y manejo.

El actual y más severo episodio, en el examen físico presentó abdomen globoso y doloroso a expensas de una hepatomegalia y esplenomegalia marcada con presencia de signos de circulación hepática colateral.

En los exámenes de laboratorio: se encontró fosfatasa alcalina de 269 UI/L en su medición más elevada durante la crisis, creatinina de 0,4 mg/dL (disminuida), bilirrubina total de 10,57 mg/dL, siendo la bilirrubina directa igual a 9,43 mg/dL. Las pruebas de función hepática mostraron: TGO: 78 UI/L (elevado) TGP: 69 UI/L (elevado).

La Tomografía Computarizada (TC) de abdomen revela espacios dilatados en las vías biliares del hígado, que orienta la sospecha diagnóstica de enfermedad de Caroli, alteración en la morfología y densidad del hígado, contornos irregulares y zona hipodensa en lóbulo izquierdo. Se observa dilatación intrahepática de las vías biliares, con presencia de neumbilia asociada, evidentes signos de hepatopatía crónica, aumento de tamaño de la vena porta con 16 mm de diámetro transversal, dilatación de vena esplénica y mesentérica superior, importante circulación colateral en hilio hepático, esplenorenal principalmente.

Importante ascitis y esplenomegalia de predominio en el diámetro anteroposterior que alcanza 17,2 cms. y de diámetro transversal alcanza 10 cm, sin observar lesiones focales (Ver figura 1).

Vía biliar intrahepática se encontró dilatada pero sin litiasis descritas en ultrasonido previo.

La paciente recibió tratamiento paliativo con ácido ursodesoxicólico y ciprofloxacina. Con mejora clínica significativa sin embargo después de la alta médica sigue con tono amarillento en las escleras.

## DISCUSIÓN

Se ha descrito a la enfermedad de Caroli de dos formas; la primera, llamada "forma pura", que se caracteriza por presentar dilatación sacular de los ductos intrahepáticos así como comunicación biliar intrahepática, la segunda, conocida como Síndrome de Caroli, la cual presenta ectasia del conducto biliar intrahepático, proliferación asociada con fibrosis hepática<sup>1-5</sup>.

La enfermedad de Caroli, llamada también ectasia comunicante del árbol biliar, presenta dilataciones segmentarias multifocales de las vías biliares intrahepáticas de mayor tamaño. Esto provoca que se mantenga comunicación con el árbol biliar<sup>12</sup>, la característica fundamental de esta dilatación es que se establece de forma segmen-

taría dejando espacios normales y que tiene aspecto sacular o quístico, pero en continuidad con la luz biliar, por lo que produce estasis de bilis, predisponiendo a la colangitis bacteriana, absceso hepático y litiasis de los conductos intrahepáticos<sup>10</sup>. En el síndrome de Caroli, malformaciones de pequeños conductos biliares y fibrosis hepática congénita también están presentes. Este proceso puede ser difusa o segmentaria y puede estar limitado a un lóbulo del hígado, más frecuentemente el lóbulo izquierdo<sup>1</sup>.

Aunque las alteraciones están presentes desde el nacimiento, la enfermedad generalmente permanece asintomática durante los primeros 20 años<sup>3,6</sup>. Puede manifestarse en cualquier época de la vida, aunque es rara a partir de los 50 años<sup>10</sup>. Un número significativo de estos pacientes presenta pérdida significativa de la calidad de vida y el curso clínico con frecuencia empeora debido a los episodios repetidos de colangitis con la presencia de cálculos intrahepáticos, abscesos intrahepáticos y sepsis<sup>6</sup>.

La fiebre como consecuencia de las crisis colangíticas es la característica más común presentada por los pacientes<sup>10,11</sup>.

En nuestra paciente se presentó con 3 episodios de colangitis recurrente, el primero presentándose a temprana edad. Comparado con la literatura, es común encontrar la colangitis recurrente como principal manifestación clínica en 64% de los pacientes<sup>2</sup>. El abdomen globoso y la circulación hepática colateral es más común en la forma compleja de la enfermedad, llegando incluso a presentarse previo a manifestaciones biliares<sup>10,11</sup>.

Estudios de laboratorio suelen mostrar una elevación de la fosfatasa alcalina sérica, bilirrubina directa y una leucocitosis con predominio de neutrófilos. Función de síntesis hepática está bien conservada inicialmente, pero puede verse afectada por progresivos daños en el hígado debido a la colangitis recurrente y obstrucción biliar<sup>6</sup>. En nuestra paciente ya se observan que están afectadas que nos hace sospechar de que ya hay un daño progresivo al hígado.

El diagnóstico de enfermedad de Caroli implica el reconocimiento de síntomas de disfunción hepática<sup>5</sup>. La ecografía hepática o TC con contraste pueden establecer el diagnóstico apreciando numerosas áreas anecoicas o múltiples lesiones quísticas hipodensas distribuidas de forma difusa o segmentaria, respectivamente<sup>10</sup>. Estas lesiones se observaron en nuestra paciente mediante TC. (Ver figura 2). Con la colangiopancreatografía retrógrada o colangiografía transhepática percu-



Figura 1: Hepatoesplenomegalia y Ascitis. Dilatación de la vía biliar intrahepática, con presencia de neumobilia.



Figura 2: Alteración en la morfología y densidad del hígado. Contornos irregulares, lobulados. En el lóbulo hepático izquierdo una imagen hipodensa

tánea se puede llegar al diagnóstico de certeza pero, por el riesgo elevado de colangitis bacteriana ascendente, deberá reservarse para casos dudosos<sup>10</sup>. Las imágenes axiales de TC y Resonancia magnética (RM) muestran dilatación no obstructiva, sacular o en cuentas de rosario de los conductos biliares intrahepáticos. Esta alteración puede apreciarse en un segmento único, un lóbulo completo o distribuido difusamente por todo el hígado<sup>4</sup>.

El diagnóstico diferencial incluye colangitis esclerosante, quiste hidatídico, quiste del colédoco y dilatación ductal hereditaria<sup>5</sup>.

Establecido el diagnóstico de enfermedad de Caroli se debe individualizar el tratamiento<sup>10</sup>. se dirige principalmente a la gestión de las complicaciones asociadas de la colangitis recurrente, abscesos hepáticos, cálculos biliares y carcinoma<sup>1</sup>. Para el cuadro agudo de colangitis, se em-

plean antibióticos. Algunos casos se favorecen del empleo de agentes como el ácido ursodesoxicólico cuando se demuestran cristales de colesterol en la bilis duodenal<sup>10</sup>. Sin embargo este tratamiento es sólo paliativo. Si la enfermedad se limita a un lóbulo, lobectomía parcial es el tratamiento quirúrgico de elección<sup>1</sup>, el trasplante de hígado parece ser el tratamiento curativo definitivo en estos pacientes<sup>1, 12</sup>, teniendo en cuenta el desarrollo de

colangiocarcinoma en el 7% de estos pacientes<sup>1, 2, 5</sup>.

En nuestra paciente debido a su situación económica y la dificultad de un trasplante hepático en el país, se optó por tratamiento paliativo. Ácido ursodesoxicólico y ciprofloxacina, medicamentos con los que se logró estabilizar su condición, sin embargo, después de ser dada de alta, la paciente aun muestra tono escleras con tinte icterico .

## REFERENCIAS

1. Bavikar R, Kulkarni R. **Caroli's syndrome: A case report.** *Curr Pediatr Res.* 2011; 15(1):59-60.
2. Tzoufia M, Rogalidou M, Drimtzia E, Siontia I, Nakoua I, Argyropoulou M. **Caroli's disease: Description of a case with a benign clinical course.** *Annals of Gastroenterology.* 2011; 24(2): 129-133. Acceso 22 de Octubre 2015. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3959297/>
3. Mesa-Baldomir T, Castillo-García R, Vergara-Hidalgo M. **Enfermedad de caroli: presentación de un caso.** *Medicentro* 2009;13(4). Acceso 15 de Mayo 2015. Disponible en: <http://www.medicentro.sld.cu/index.php/medicentro/article/view/268>
4. Dukova B, Ilievski B, Duganovska S, Chadikovski V, Kostovski A. **Liver pathology findings in infant with caroli's syndrome.** *International Journal of Hepatobiliary and Pancreatic Diseases* 2012; 2:4-8. Acceso 22 de Octubre 2015. Disponible en: <http://www.ijhpd.com/archive/2012-archive/100004IJHPDBD2012-dukova/100004IJHPDBD2012-dukova-full-text.php>
5. Rao YK, Midha T. **Caroli's syndrome with ureterovesical calculi in a young child.** *Indian J Pediatr* 2010; 77(6):7012. Acceso 22 de Octubre 2015. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007/s12098-010-0084-3>
6. Yonem O, Bayraktar Y. **Clinical characteristics of Caroli's disease.** *World Journal of Gastroenterology* 2007; 13(13):1930-1933. Acceso 22 de Octubre 2015. Disponible en: <http://europepmc.org/articles/pmc4146968>
7. Díaz G, J C, Csentes J A, Cardemil H G, Parada C F, Carreño T L, Lembach J H et al. **Resultados del tratamiento quirúrgico en pacientes con enfermedad de Caroli.** *Rev. Chilena Cirugía.* 2008; 60(1): 10-16. Acceso 22 de Octubre 2015. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0718-40262008000100004&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0718-40262008000100004&script=sci_arttext)
8. Veigel M.C, Focht J.P, Rodriguez M.G, et al. **Fibropolycystic liver disease in children.** *Ped Radiol* 2009; 39:317-327. Acceso 22 de Octubre 2015. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007/s00247-008-1070-z>
9. Millwala F, Segev D, Thuluvath P. **Caroli's disease and outcomes after liver transplantation.** *Liver Transpl* 2008;14:11-17. Acceso 22 de Octubre 2015. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/lt.21366/pdf>
10. Castillo D, González C, Bocalón Y, Molina C. **Enfermedad de Caroli: A propósito de un caso clínico.** *Academia Biomedica Digital.* 2007; 30. Disponible en: <http://www.bioline.org.br/request?va07009>
11. Iancu C, Bodea R, Muresan T, Iancu D, Boruah P, Al-Hajjar N. **Diffuse Form of Caroli's Disease: Therapeutical Approach in a Female Patient with Recurrent Cholangitis.** *J Gastrointest Liver Dis.* 2010; 19(4), 457-460. Acceso 22 de Octubre 2015. Disponible en: <http://jgld.ro/2010/4/19.pdf>
12. Acevedo P.A, Raichholz G, Staffieri R. **Anomalías quísticas congénitas de hígado y vía biliar.** *Anuario fundación dr. J. R. Villavicencio.* 2007; 15(1): 180-184.