

PICTURES IN DIGESTIVE PATHOLOGY

Caroli's syndrome and imaging: report of a case

V. Aguilera, M. Rayón¹, F. Pérez-Aguilar and J. Berenguer

Services of Digestive Medicine and ¹Pathologic Anatomy. Hospital Universitario La Fe. Valencia

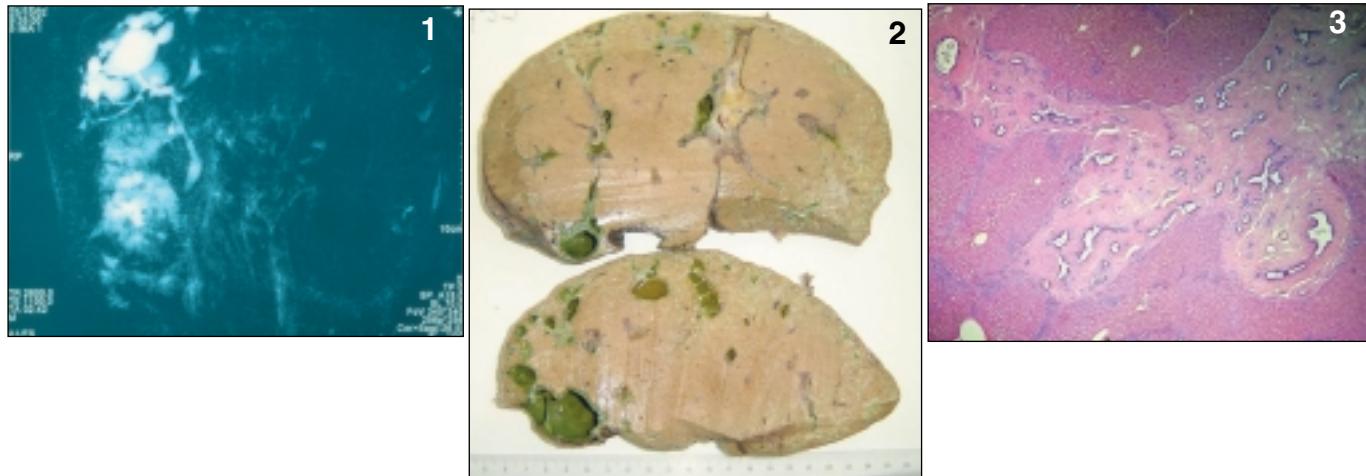


Fig. 1. (MRI): ectatic saccular dilation of the intrahepatic bile ducts with predominantly right cystic dilatations, some of them significant in size (RM): *dilatación ectásica sacular de vía biliar intrahepática con dilataciones quísticas, algunas de gran tamaño, de predominio derecho.*

Fig. 2. (Explanted liver): a section showing brownish lobular outlining with cystic formations in subcortical areas that predominantly involve the right hepatic lobe (*Hígado explantado*): *en la sección se observa dibujo lobulillar de coloración pardusca con formaciones quísticas en áreas subcorticales, afectando predominantemente a LHD.*

Fig. 3. (Pathology): congenital liver fibrosis with main bile duct dilation, numerous bile cysts, and Meyenburg's complex or bile duct hamartoma (H.E. x10) (*Anatomía patológica*): *fibrosis hepática congénita con dilatación de vía biliar principal, abundantes quistes biliares y complejo de Meyenburg o hamartoma de los ductos biliares (H.E.X10).*

A 21-year-old man was referred for assessment of a portal hypertension. He had been followed up from birth because of a “presumed” hepato-renal polycystic disease. At the age of 8 years, a portal hypertension with hepatomegaly, splenomegaly and grade-II esophageal varices was detected, and beta-blockers were initiated for treatment. At the age of 14 different examinations were performed, which were consistent with a Caroli’s syndrome. Magnetic resonance (MRI) cholangiography showed a nodular liver with saccular cystic dilatations communicating with the biliary tree, and demonstrated the presence of polycystic renal disease. A liver biopsy showed portal spaces with minimal duct proliferation and fibroclerotic bands.

At the age of 20, a vascular MRI scan showed severe signs of portal hypertension with giant variceal nodules around the splenic hilus, small gastric curvature, and esophagogastric junction. Upper gastrointestinal endoscopy showed a progression of esophageal varices to grade-IV varices, with ingurgitation and presence of “red spots”. Because of a substantial risk of hemorrhage, band ligation was performed as a primary prophylaxis for bleeding. One year later, a recurrence of esophageal varices developed in the upper esophagus. Laboratory tests showed impaired liver function tests (prothrombin activity 49.2%, bilirubin 3.15 mg/dl, albumin 4.7 g/dl). Given the evidence of severe portal hypertension, high risk of variceal bleeding, and impaired liver function tests, liver transplantation was considered.

Caroli’s disease is characterized by the presence of cystic dilatations of the intrahepatic bile ducts. Two primary types of the disease have been identified –a “pure” type or Caroli’s disease (type 1) and a “complex” type associated with congenital hepatic fibrosis, also named Caroli’s syndrome. The significantly more frequent complex form is transmitted

through autosomal recessive inheritance. Cystic dilatations usually involve the entire liver. Although commonly predominating on the right side, a bilobar involvement was confirmed in the present case.

Associated conditions, including choledocal cysts and renal cystic disease, occur mainly in the complex or hereditary form. A lack of remodeling at the embryonic ductal plate is essential for the development of both conditions (1-3).

The disease may present anytime in life but is unusual after the age of 50 years. Its clinical course is characterized by repeated episodes of bacterial cholangitis due to biliary stagnation within dilated cyst ducts. In the complex form, complications of portal hypertension can precede biliary manifestations and be cataclysmic. Late complications include biliary cirrhosis, intrahepatic abscesses, and the development of tumors such as cholangiocarcinoma.

This diagnosis must be considered for any adult or child with recurrent bacterial cholangitis with or without liver enzymes abnormalities and/or presence of portal hypertension.

Ultrasonography and computed tomography are also helpful in showing diffuse or focal anechoic areas. Although associated with a high risk of acute cholangitis, trans-hepatic cholangiography or endoscopic retrograde cholangio-pancreatography is used for diagnosis confirmation. Due to potential complications, these techniques should be restricted to uncertain cases. Cholangio-MRI is a non-invasive modality that has proven itself the best diagnostic method because of its ability to show communications between cyst ducts and the biliary tree (4).

Treatment must be individualized. Since bile duct dilatations are confined to a particular lobe or segment of the liver, hepatic lobectomy or segmentectomy may be curative. Endoscopic treatment may be useful in some cases, or it may represent a bridging treatment to transplantation. In cases of bilobar extension, recurrent bacterial cholangitis, or severe portal hypertension, liver transplantation is indicated (5).

ACKNOWLEDGEMENTS

This article has been supported in part by a grant of the Instituto de Salud Carlos III (CO3/02).

REFERENCES

1. Desmet VJ. Pathogenesis of ductal plate abnormalities. Mayo Clin Proc 1998; 73: 80-9.
2. Taylor AC, Palmeer KR. Caroli's disease. Eur J Gastroenterol Hepatol 1998; 10: 105-8.
3. Benhamou JP. Syndrome de Caroli. Med Ther 1995; 1: 253-6.
4. Asselah T, Ernst O, Sergent G, et al. Caroli's disease: a magnetic resonance colangiopancreatography diagnosis. Am J Gastroenterol 1998; 93: 109-10.
5. Sans M, Rimola A, Navasa M, et al. Liver transplantation in patients with Caroli's disease and cholangitis. Transpl Int 1997; 10: 241-4.

Síndrome de Caroli en imágenes: a propósito de un caso

V. Aguilera, M. Rayón¹, F. Pérez-Aguilar y J. Berenguer

Servicios de Medicina Digestiva y de ¹Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Fe. Valencia

Varón de 21 años seguido desde el nacimiento por supuesta poliquistosis hepato-renal. A los 8 años de edad se evidenciaron signos de hipertensión portal (HTP) con hepato-esplenomegalia y varices esofágicas grado II. Desde entonces en tratamiento con β-bloqueantes. A los 14 años es diagnosticado de síndrome de Caroli por pruebas complementarias compatibles: colangio-RM que mostró hígado de aspecto nodular con dilataciones quísticas de vía biliar que comunicaban con la vía biliar principal asociado a poliquistosis renal y biopsia hepática en la que se apreciaron espacios porta con mínima proliferación ductal y bandas fibroescleróticas densas de escasa cuantía. Dos años más tarde, la ecografía mostró signos de ascitis. A los 20 años la angio-RM evidenció signos importantes de HTP con esplenomegalia gigante, grandes paquetes varicosos en torno al hilio esplénico, curvatura menor gástrica y región de transición gastroesofágica. En la gastroscopia se observó progresión de las varices esofágicas evidenciando varices grado IV muy ingurgitadas con circulación sobreim-

puesta. Por el elevado riesgo de sangrado se decidió realizar tratamiento profiláctico mediante ligadura con bandas. Al año del tratamiento endoscópico se apreció recidiva de las varices en tercio superior. Las determinaciones analíticas de control mostraron deterioro de los parámetros de función hepática (albúmina 4,7 g/dl, índice de Quick 49,2% y bilirrubina 3,15 mg/dl). La presencia de importante HTP, el elevado riesgo de sangrado de las varices esofágicas y las alteraciones bioquímicas hicieron considerar la opción de trasplante hepático.

La enfermedad de Caroli se caracteriza por la dilatación quística sacular de los conductos biliares intrahepáticos. Se han descrito dos variedades, una forma pura o enfermedad de Caroli (tipo 1) y otra forma compleja asociada a fibrosis hepática congénita (como es el caso que presentamos), también llamada síndrome de Caroli (tipo 2). La forma compleja es mucho más frecuente que la forma pura y adopta un patrón de herencia autosómica recesiva. La dilatación quística puede ser difusa, afectando a todo el hígado o estar limitada a una parte del mismo. En este caso la afectación era bilobar pero con predominio derecho acusado. La asociación con quistes renales y coledocales se aprecia más frecuentemente en la forma compleja. El origen de ambas entidades se relaciona con una malformación en la placa ductal durante el desarrollo embrionario (1-3).

La enfermedad puede manifestarse en cualquier época de la vida aunque es rara a partir de los 50 años y la forma de presentación más frecuente se caracteriza por episodios de fiebre en relación con crisis colangíticas secundarias al estasis biliar que producen las dilataciones saculares. En la forma compleja predominan las manifestaciones de la hipertensión portal pudiendo incluso preceder a las manifestaciones biliares y hacerlo de forma cataclísmica. Las complicaciones tardías más habituales son la cirrosis biliar secundaria, los abscesos intrahepáticos y los tumores, siendo el más frecuente el colangiocarcinoma.

El diagnóstico debe plantearse en cualquier niño o adulto que presente bien crisis colangíticas de repetición con o sin aumento de enzimas de colestasis o bien signos clínicos de HTP. La ecografía hepática o la TAC con contraste pueden establecer el diagnóstico apreciando numerosas áreas anecoicas de densidad agua distribuidas de forma difusa o segmentaria. Con la CPRE o CTPH se puede llegar al diagnóstico de certeza pero, por el riesgo elevado de colangitis bacteriana ascendente, deberá reservarse para casos dudosos. La colangio-RM es una prueba no invasiva considerada hoy como el mejor método diagnóstico. Es esencial demostrar la existencia de comunicación entre las dilataciones quísticas y el resto del árbol biliar (4).

El tratamiento debe ser individualizado. En los casos con afectación parcial la hepatectomía puede ser curativa. El tratamiento endoscópico puede considerarse en determinadas situaciones de colangitis aguda o como puente hacia el trasplante hepático. Cuando la afectación sea difusa con episodios de colangitis de repetición no controlables por otros tratamientos o exista hipertensión portal importante está indicado el trasplante hepático (5).

AGRADECIMIENTOS

Este trabajo ha sido realizado en parte con la ayuda de la beca del Instituto de Salud Carlos III (CO3/02).