

# Patología abdominal en el paciente adulto con fibrosis quística: importancia de las pruebas de imagen.

Antonio Gámez Martínez, Elena Moya Sánchez, Álvaro Moyano Portillo, Juan Francisco Ferrer Soriano, Laura Fernández Navarro, Eduardo Ruiz Carazo

Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

## OBJETIVOS DOCENTES

- Describir la patología intraabdominal en los pacientes adultos con fibrosis quística.
- Mostrar el papel de las pruebas de imagen en esta entidad y conocer de forma adecuada sus hallazgos.

## REVISIÓN DEL TEMA

### Introducción y epidemiología

La fibrosis quística es la patología hereditaria autosómica recesiva fatal más frecuente en la raza caucásica, afectando aproximadamente a **1 de cada 2000 - 4000 recién nacidos**.

Así mismo, se estima que **1 de cada 25 personas son portadoras** del gen defectuoso.

Esta enfermedad es secundaria a una mutación en el gen que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana (CFTR), la cual se sitúa en el brazo largo del cromosoma 7. Dicha proteína transporta el cloro en las membranas de células epiteliales de glándulas exocrinas. Como resultado de su alteración se producen secreciones con una viscosidad aumentada en múltiples órganos, afectando en mayor medida al aparato respiratorio.

Gracias a recientes avances en el manejo de las manifestaciones respiratorias y digestivas causadas por esta entidad la esperanza de vida es ahora superior a los 30 años. De este modo, en la actualidad aproximadamente el 40% de los enfermos son adultos, aumentando la prevalencia de la patología extrapulmonar.

Las complicaciones intraabdominales pueden afectar a numerosos órganos y sistemas, incluyendo el páncreas, hígado, vías biliares, trato gastrointestinal y el sistema excretor.

### Patología hepatobiliar

La enfermedad hepática es la segunda causa de muerte en pacientes con fibrosis quística, **afectando hasta al 70% de los pacientes**.

La etiología de estas manifestaciones es desconocida, pero probablemente sea de **causa multifactorial**. Clásicamente se ha atribuido a secreciones anormalmente espesas en el interior de los conductos biliares, enlenteciendo el flujo biliar, concentrándolo, y acumulándolo en el parénquima hepático.

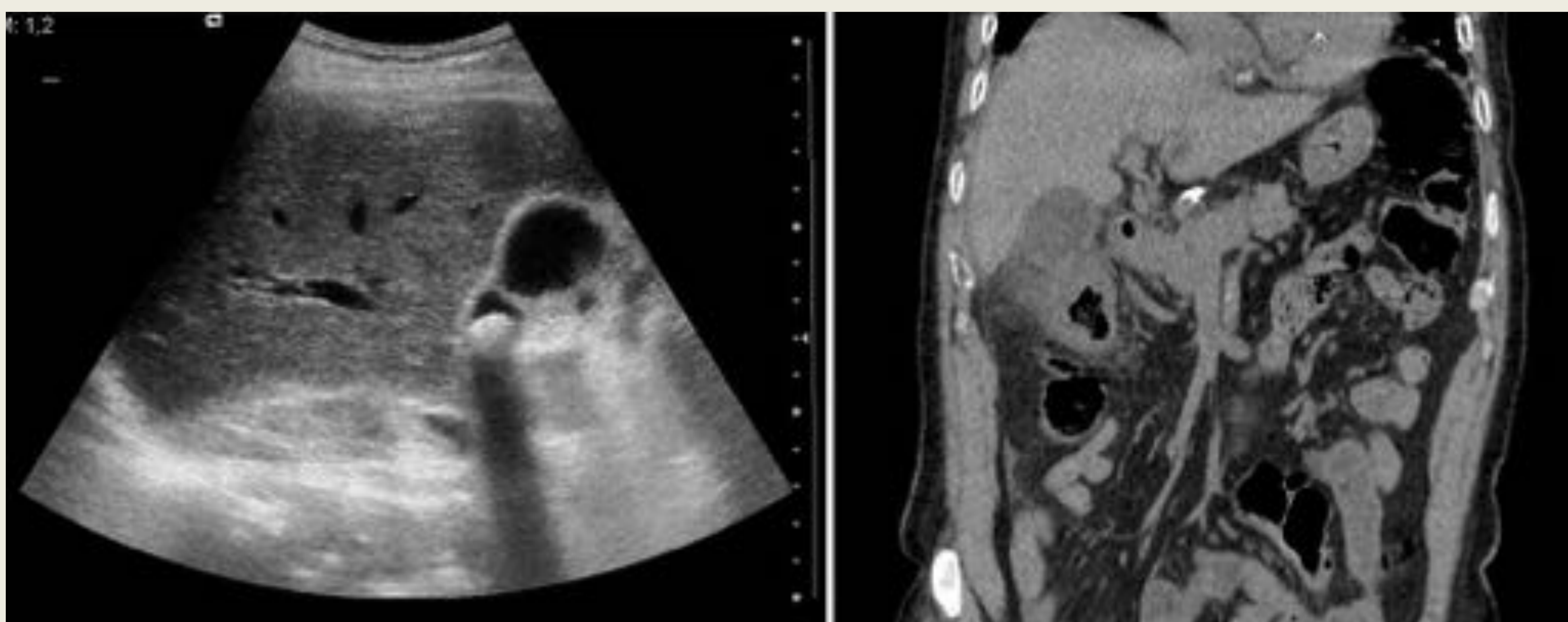
De este modo, las complicaciones biliares incluyen la colelitiasis, la microvesícula y la colangitis esclerosante. Por otro lado, las manifestaciones hepáticas más frecuentes incluyen la esteatosis hepática, la cirrosis biliar focal, la cirrosis multilobular y la hipertensión portal.



### Afectación de la vía biliar

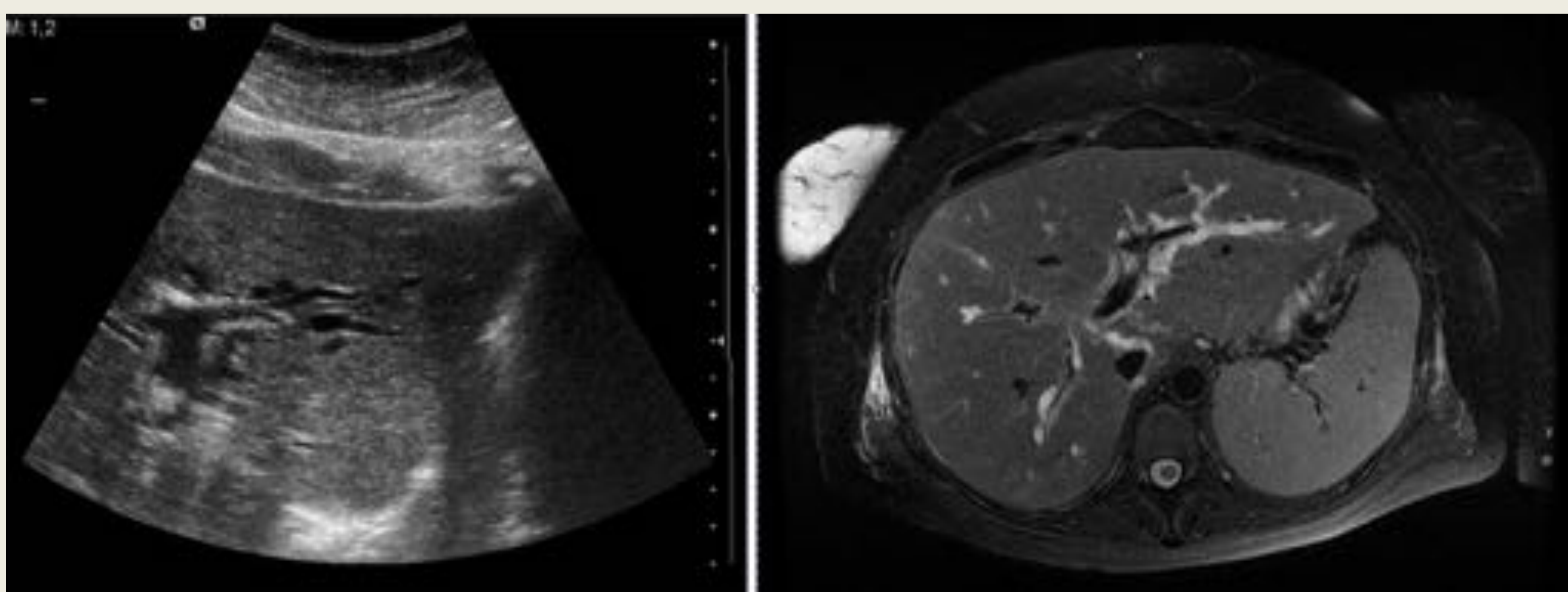
Las anomalías de la vesícula son frecuentes, ocurriendo hasta en un 50% de los pacientes. Los pacientes con fibrosis quística presentan hasta en un 30% de las ocasiones microvesícula, probablemente secundaria a atresia o estenosis del conducto cístico secundaria a obstrucción por material biliar o a respuesta inflamatoria, siendo un hallazgo incidental en la mayoría de los casos.

Aproximadamente un 12-24% de los pacientes con fibrosis quística presentan colelitiasis o barro biliar, siendo normalmente asintomática. No obstante, puede asociar episodios de colecistitis, con manifestaciones radiológicas similares a la población general (*fig. 3*).



**Fig. 3** Colecistitis aguda. Izquierda: engrosamiento de la pared vesicular y litiasis enclavada en el cuello. Derecha: cambios inflamatorios perivesiculares que llegan a afectar al ángulo hepático del colon

Así mismo, son frecuentes anomalías de la vía biliar intra y extrahepática, como estenosis, cálculos intraductales, dilatación y arrosariamiento, hallazgos similares a los que se encuentran en la colangitis esclerosante. La técnica de elección para caracterizar estas anomalías es la colangioRM, la cual detecta estas manifestaciones hasta en el 100% de los pacientes con enfermedad hepática (*fig. 4*).



**Fig. 4** Colangitis esclerosante. Dilatación y estenosis distales de la vía biliar intrahepática.



### **Esteatosis hepática**

La esteatosis es la **manifestación hepática más frecuente** en los pacientes con fibrosis quística, observándose en el 30% de los pacientes a los que se ha sometido a biopsia y alrededor del 30-50% de los que se han realizado pruebas de imagen. Normalmente es asintomática, salvo que se asocie a hepatomegalia palpable.

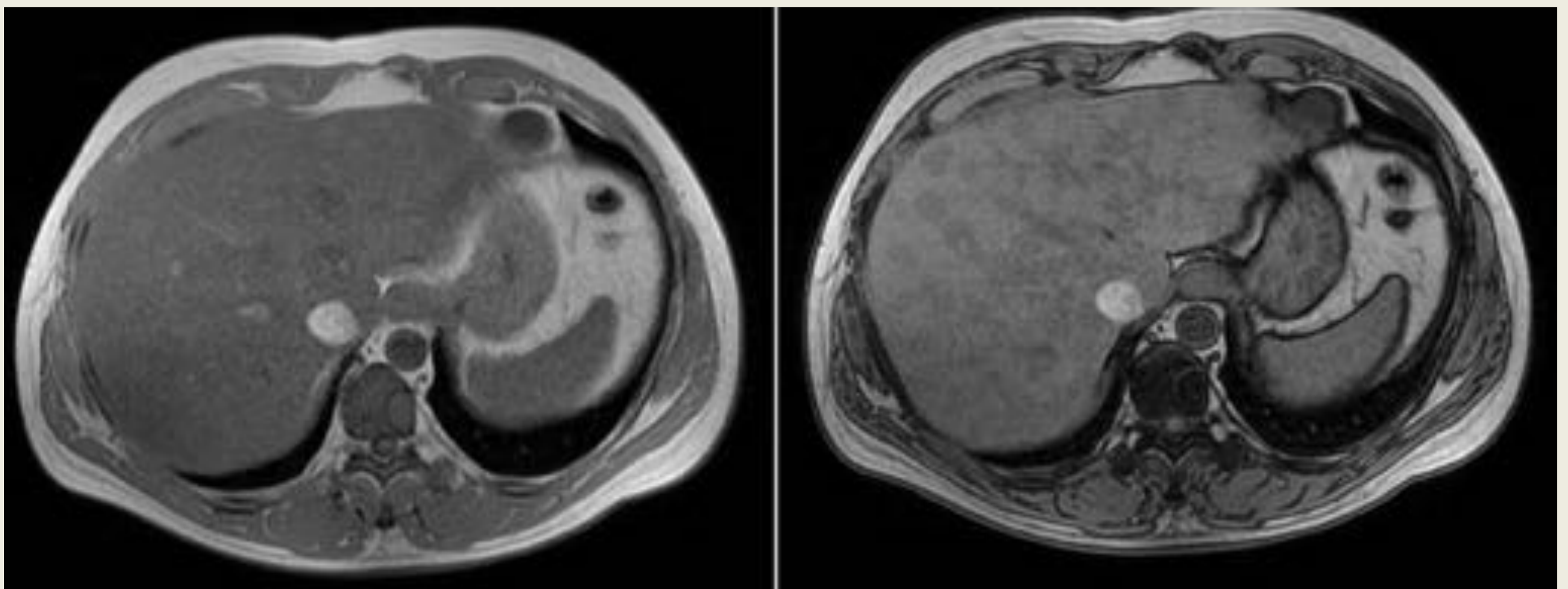
La esteatosis puede ser difusa o infiltrar de forma focal, adoptando la forma de pseudomasas multilobuladas, que causan irregularidad en el contorno hepático y heterogeneidad de la estructura hepática, disponiéndose normalmente en una distribución periportal y centrilobulillar.

En **ecografía** encontraremos una ecogenicidad aumentada con atenuación acústica posterior (*fig 1*), en **TCMD** una densidad hepática disminuida con vasos prominentes, y en **RM** hiperintensidad T1 del parénquima suprimida en saturación grasa, así como una caída de señal en la secuencia fuera de fase (*fig 2*).

La causa de la esteatosis en estos pacientes es desconocida, y no se ha demostrado relación entre esta y el desarrollo posterior de cirrosis.



**Fig. 1:** Esteatosis focal parcheada que causa una ecogenicidad heterogénea del parénquima hepático



**Fig. 2:** Caída de señal en secuencia de fuera de fase en las regiones de esteatosis focal

### **Cirrosis biliar focal y multilobular**

La **cirrosis biliar focal** se considera una lesión patognomónica de la fibrosis quística, presentando en hasta un 78% de los pacientes mayores de 24 años.

Se caracteriza por fibrosis portal focal y colestasis. Ecográficamente, se identifica engrosamiento periportal hiperecogénico mayor de 2 mm, con hiperintensidad T1 en RM.

La **cirrosis multilobar** se caracteriza por la presencia de múltiples nódulos de regeneración distribuidos de forma difusa por el parénquima hepático. Puede asociarse a ascitis, esplenomegalia y varices secundarias a hipertensión portal. Los pacientes con fibrosis quística y cirrosis corren el riesgo de presentar nódulos displásicos, sin embargo, el desarrollo de carcinoma hepatocelular es poco frecuente, existiendo sólo 4 descritos en la literatura.



### Patología pancreática

El páncreas es el órgano intraabdominal que se afecta con más frecuencia en pacientes con fibrosis quística. El aumento de la viscosidad de las secreciones produce una obstrucción proximal de los conductos, dando lugar a una desestructuración acinar y a que el parénquima pancreático normal sea reemplazado por tejido fibrótico y grasa.

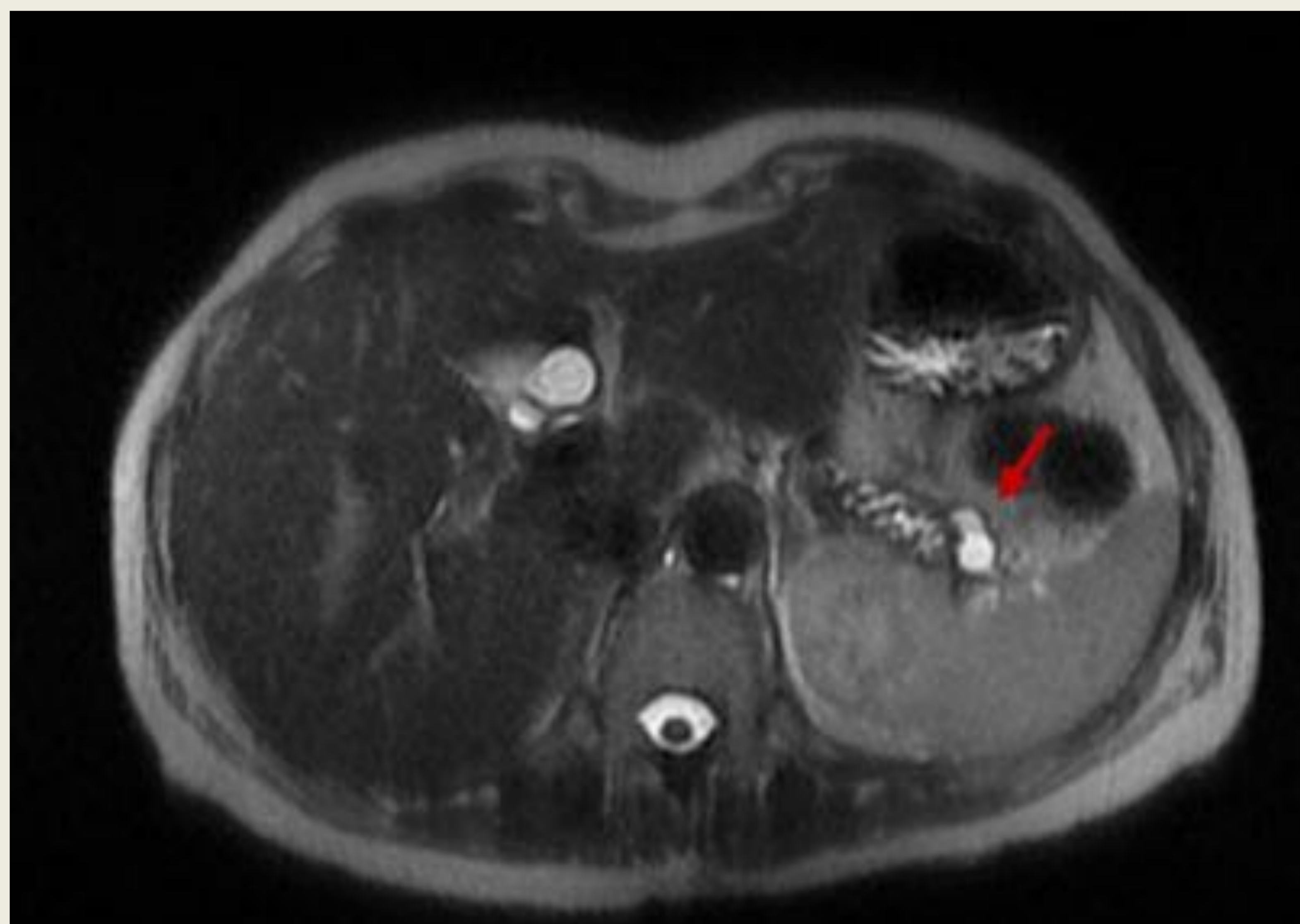
El hallazgo más frecuente en pacientes con fibrosis quística es el reemplazamiento del parénquima pancreático normal por tejido grasa.

En **ecografía** encontraremos una ecogenicidad aumentada con atrofia de la glándula, y en **RM** una intensidad heterogénea en secuencias T1, reflejo del tejido fibrótico y grasa. También es posible visualizar calcificaciones pancreáticas, hasta en un 7% de los pacientes, normalmente a lo largo de los conductos pancreáticos.

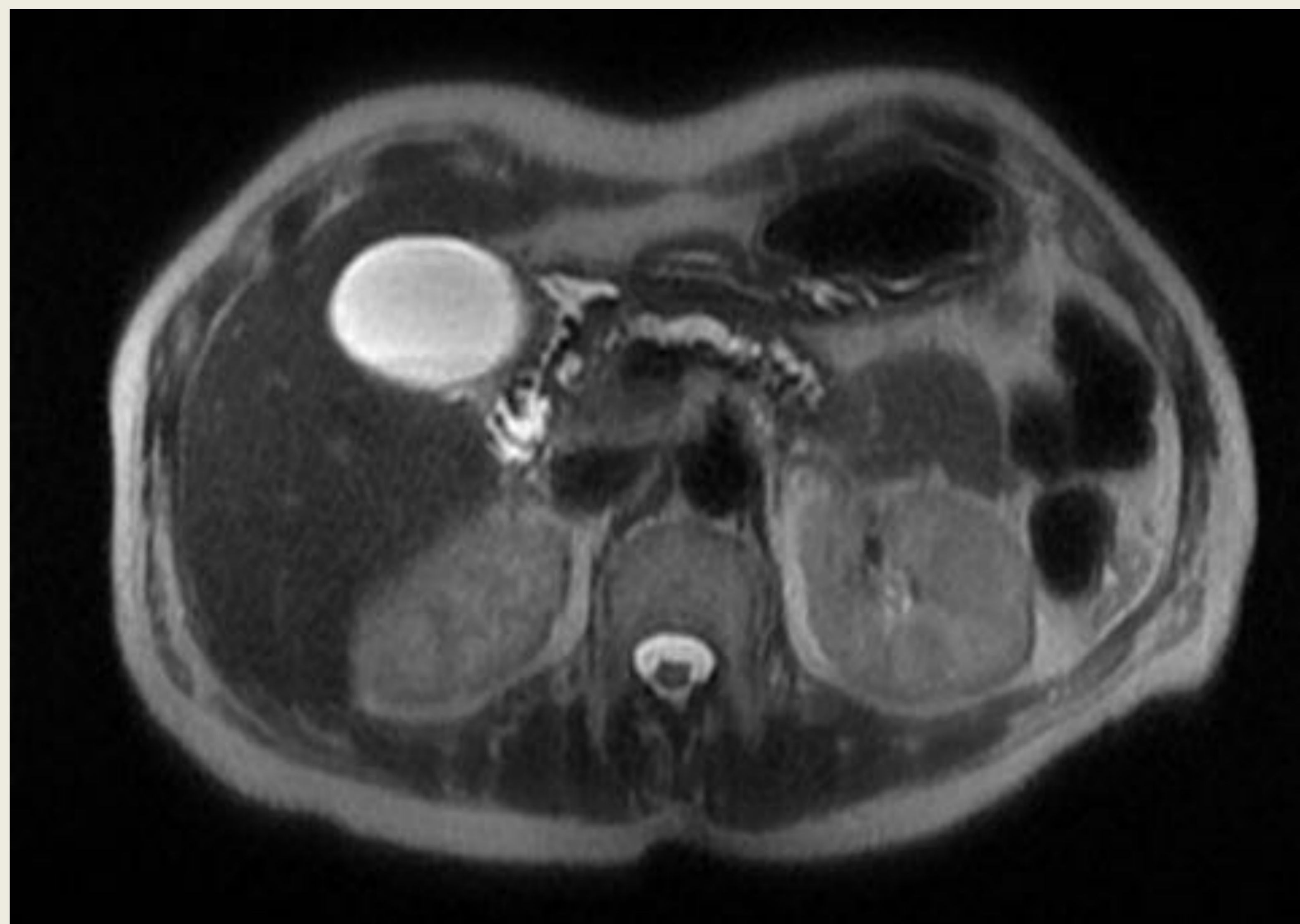
Los quistes pancreáticos son un hallazgo común en los pacientes con fibrosis quística, presentando un tamaño aproximado de 1 a 3 mm. Normalmente son uniloculares y no tienen realce de su pared tras la administración de contraste iv o septos internos. En **RM** los quistes serán hipointensos en secuencias T1 e hiperintensos en T2 (*fig. 5*).

También es posible encontrar alteraciones del conducto pancreático principal, como estenosis, arrosariamiento, dilatación y obstrucción franca. Estos hallazgos son caracterizados de forma óptima con **colangioRM** (*fig. 6*).

Los pacientes con fibrosis quística diagnosticada en la edad adulta normalmente presentan función pancreática residual, lo cual los hace propensos a presentar episodios de pancreatitis aguda de repetición. La edad media de presentación del primer episodio es de 20 años. Normalmente, estos enfermos presentarán una rarefacción de la grasa y colecciones peripancreáticas menos marcadas que los pacientes sin fibrosis quística.



*Fig. 5* Quistes situados en cola de páncreas hiperintensos en secuencia T2 (flecha).



*Fig. 6* Páncreas atrófico con arrosariamiento del conducto pancreático.

### Patología gastrointestinal

La mayor parte del tracto digestivo se encuentra afectado en pacientes con fibrosis quística, causado por insuficiencia pancreática exocrina y secreciones de características anormales.

### Reflujo gastroesofágico

Los síntomas relacionados con el reflujo gastroesofágico están presentes hasta en el 40% de los pacientes con fibrosis quística.

El reflujo probablemente sea secundario a una combinación de incremento de la presión intraabdominal por la tos crónica, motilidad esofágica alterada, y disminución de la presión del esfínter esofágico por la toma de diferentes medicamentos. Entre las complicaciones relacionadas con esta entidad se encuentran la esofagitis, el esófago de Barret y estenosis esofágicas, que serán diagnosticadas y controladas de forma óptima mediante endoscopia digestiva alta.



### Úlceras pépticas

Se evidencia en los pacientes con fibrosis quística un aumento de la incidencia de úlceras pépticas en mucosa gástrica y duodenal, probablemente en relación a una menor secreción de bicarbonato y ausencia de tamponamiento del ácido gástrico.

En estudios baritados del estómago y duodeno puede visualizarse la presencia de pliegues engrosados, defectos de repleción nodulares en la mucosa y dilatación de ambas estructuras.

### Síndrome de obstrucción intestinal distal

Se trata de la entidad equivalente al íleo meconial en adultos, siendo una complicación relativamente frecuente en los pacientes con fibrosis quística, ocurriendo en aproximadamente un 10-15% de estos enfermos. Se piensa que está en relación con la insuficiencia pancreática, la mayor viscosidad de las secreciones intestinales, la motilidad disminuida del tracto digestivo y el estasis fecal. Todo esto que produce una impactación de material mucoso-fecal en el íleo distal, el ciego y el colon ascendente.

Los síntomas de esta patología incluyen dolor periumbilical y en la fosa ilíaca derecha y vómitos con una evolución subaguda.

Los hallazgos radiológicos incluyen la presencia de asas dilatadas de intestino delgado y una masa de partes blandas correspondiente al material mucoso-fecal en fosa iliaca derecha. Así mismo, la **TCMD** puede detectar el punto de transición de la obstrucción intestinal y complicaciones asociadas a este síndrome, como perforación e isquemia intestinal.

### Procesos apendiculares

La apendicitis aguda es menos común en los pacientes con fibrosis quística que en la población general, con una prevalencia aproximada del 1-2%, probablemente en relación con la mayor viscosidad de las secreciones que actúan como un factor protector. Sin embargo, estas secreciones pueden provocar un aumento de tamaño del apéndice normal, por lo que el calibre no es un indicador fiable de la presencia de un proceso apendicular agudo en estos enfermos.

Las manifestaciones de la apendicitis aguda pueden ser atípicas, por lo que el diagnóstico puede demorarse, lo que lleva a una mayor incidencia de apendicitis complicadas con perforación y formación de abscesos (*fig 7*).



**Fig. 7:** Proceso apendicular agudo perforado

### Afectación de colon

En estos pacientes es frecuente encontrar engrosamiento parietal del colon proximal, proliferación de la grasa pericólica e infiltración grasa del mesenterio, probablemente secundario a la inflamación crónica y al edema causado por el estasis intestinal y las secreciones espesas.

La neumatosis intestinal se ha encontrado hasta en el 5% de las autopsias realizadas a pacientes con fibrosis quística, encontrándose en probable relación con la disección del aire situado en el espacio intersticial a través de los planos de tejido conectivo, hasta el retroperitoneo y el mesenterio.

Las neoplasias malignas gastrointestinales se diagnostican en la actualidad con más frecuencia debido al incremento de la esperanza de vida en estos pacientes, presentando una incidencia más elevada que en la población general.



### Invaginación intestinal

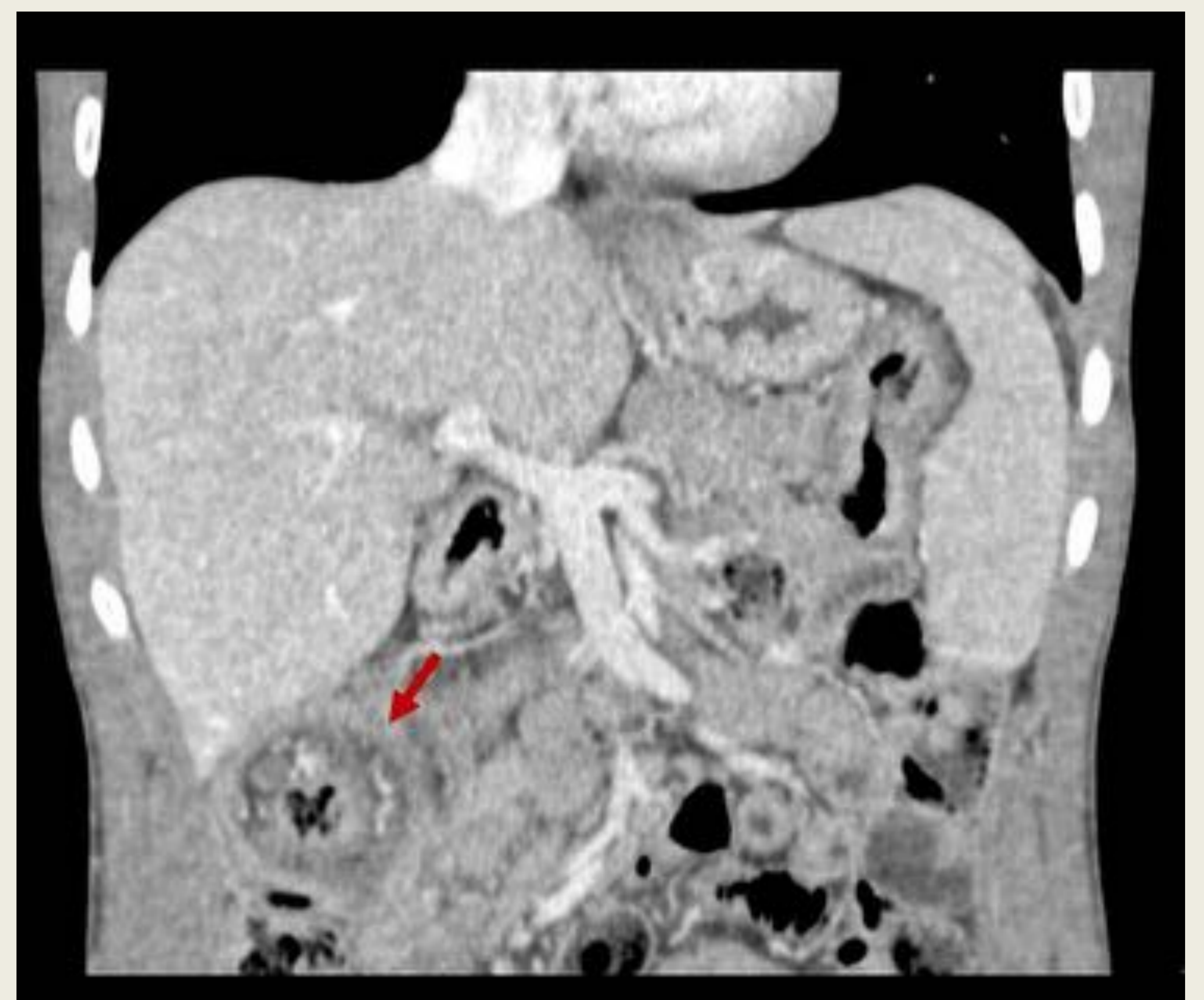
La invaginación intestinal es una patología más frecuente en los pacientes con fibrosis quística, con una incidencia aproximada del 1%, que en la población general. Los síntomas normalmente incluyen vómitos, dolor abdominal cólico, una masa palpable y sangrado rectal, aunque puede resolverse de forma espontánea o presentar un curso asintomático.

Normalmente la invaginación es ileocólica, y esta normalmente causada por material fecal de alta densidad deshidratado.

Los hallazgos radiológicos incluyen la presencia en **ecografía** del signo del "donut" o el "pseudoriñón" (*fig 8*), y el signo de la "diana" en la **TCMD** (*fig 9*), todo ello causado por la introducción de un segmento intestinal en la luz de otro.



**Fig. 8:** Invaginación ileo-cecal, con el signo característico del "donut"



**Fig. 9:** Invaginación ileo-cecal, con el signo característico de la "diana"

### Patología renal

Se han encontrado litiasis renales y nefrocalcinosis hasta en el 90% de las autopsias realizadas en pacientes con fibrosis quística. (*fig. 10*)

Las nefrolitiasis son la entidad más común, observándose hasta en el 6% de los pacientes. La formación de las mismas se produce por un mecanismo multifactorial, influyendo un bajo volumen de orina, hipercalciuria, hiperoxaluria e hiperuricosuria. Las litiasis normalmente están compuestas de oxalato cálcico.

La nefropatía por inmunoglobulina A es la causa más común de glomerulonefritis en pacientes con fibrosis quística. También se ha encontrado amiloidosis secundaria a infección crónica asociada a mal pronóstico.



**Fig. 10:** Nefrocalcinosis bilateral en ambas medulas renales.



## CONCLUSIÓN

La fibrosis quística es una enfermedad multisistémica en la que el radiólogo debe conocer sus múltiples manifestaciones radiológicas. Los avances en el tratamiento de la fibrosis quística han tenido un gran impacto en la esperanza de vida de los pacientes afectados, aumentando en estos la prevalencia de las enfermedades intraabdominales asociadas.

Un diagnóstico certero mediante pruebas de imagen es fundamental para el correcto manejo de esta entidad.

## BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Edward F. Nash, Anne Stephenson, Emma J. Helm, Terence Ho, Chandra M. Thippanna, Asad Ali, Joanna L. Whitehouse, David Honeybourne, Elizabeth Tullis, Peter R. Durie. **Intussusception in Adults with Cystic Fibrosis: A Case Series with Review of the Literature.** Dig Dis Sci (2011) 56:3695–3700
- 2.- Lisa P. Lavelle, Sinead H. McEvoy, Elaine Ni Mhurchu, Robert G. Gibney, Colm J. McMahon, Eric J. Heffernan, Dermot E. Malone. **Cystic Fibrosis below the Diaphragm: Abdominal Findings in Adult Patients.** RadioGraphics 2015; 35:680–695
- 3.- Thomas Kelly, James Buxbaum. **Gastrointestinal Manifestations of Cystic Fibrosis.** Dig Dis Sci (2015) 60:1903–1913
- 4.- Suheil Artul, Faozi Artoul, George Habib, Nabil Abboud. **Transient intussusception: rare cause of abdominal pain in cystic fibrosis.** BMJ Case Rep 2013.
- 5.- Morten Thorsteinsson, Stefan Kobbelgaard Burgdorf, Luit Penninga. **Intussusception in an adult with cystic fibrosis successfully reduced with contrast enema.** BMJ Case Rep 2015
- 6.- Michael B. Robertson, Kyuran A. Choe, Patricia M. Joseph. **Review of the Abdominal Manifestations of Cystic Fibrosis in the Adult Patient.** RadioGraphics 2006; 26:679 – 690.