



Enfermedad de Caroli.

¡No te olvides del riñón!

Autores: Diana Ferrando Sola, Raquel Alarcón Cano, Inés Martínez Baselga, Francisco Trucco Espinosa, Laura Cristóbal Sáez, Carmen Sánchez García, Josefa Cisternas Bittencourt.

Hospital Universitario Son Llàtzer,

Palma de Mallorca,



ÍNDICE

1. OBJETIVO DOCENTE

2. REVISIÓN DEL TEMA

- Qué es la enfermedad de Caroli
- Complicaciones de la enfermedad de Caroli
- Semiología radiológica de la enfermedad de Caroli
- Asociación de la enfermedad de Caroli con otras entidades
- Diagnósticos diferenciales de la enfermedad de Caroli

3. CONCLUSIONES

4. BIBLIOGRAFÍA



1. OBJETIVO DEL ESTUDIO

- ✓ Explicar en qué consiste la enfermedad de Caroli
- ✓ Indicar los hallazgos radiológicos más característicos
- ✓ Establecer los posibles diagnósticos diferenciales a tener en cuenta

2. REVISIÓN DEL TEMA

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE CAROLI?

Enfermedad autosómica recesiva producida por una **MALFORMACIÓN CONGÉNITA DE LA PLACA DUCTAL**

da
lugar

DILATACIÓN DE LAS VÍAS BILIARES INTRAHEPÁTICAS con vías biliares extrahepáticas de calibre normal

Pero... ¿Qué es la PLACA DUCTUAL?

- Capa de células precursoras hepáticas que rodean las ramas venosas portales
- Son el esbozo de los conductos biliares intrahepáticos.

INDIVIDUOS SANOS



Cada rama de la vena porta está rodeada por vías biliares interconectadas

MALFORMACIÓN CONGÉNITA



Las vías biliares intrahepáticas son más numerosas y ectásicas



El grado de malformación de la placa NO es siempre el mismo...

DISTRIBUCIÓN de la dilatación:

- **SEGMENTARIA /LOBULAR (83%)**
- **DIFUSA (17%)**

FORMA de la dilatación:

- **SACULAR (76%)**
- **FUSIFORME (24%)**

LA PRESENTACIÓN MÁS FRECUENTE:

- **DILATACIÓN SACULAR**
- **En LÓBULO IZQUIERDO o SEGMENTO DEL LÓBULO IZQUIERDO**

Según el TAMAÑO DE LAS VÍAS BILIARES INTRAHEPÁTICAS AFECTADAS:

1. **ENFERMEDAD DE CAROLI:** Afectan únicamente a vías de **gran tamaño**.
2. **FIBROSIS HEPÁTICA CONGÉNITA:** Afectan exclusivamente a vías de **pequeño tamaño**, que dan lugar a la **fibrosis del parénquima hepático**.
3. **SÍNDROME DE CAROLI:** Están involucradas todas las vías, por lo que también habrá **fibrosis hepática**.

Por tanto

La enfermedad y el síndrome de Caroli tienen la misma etiopatogenia, pero...

Pero pueden mostrar **DIFERENCIAS** en:

- **Clínica y hallazgos radiológicos**
- **Manejo terapéutico y pronóstico**



CLINICA DE LA ENFERMEDAD / SÍNDROME DE CAROLI

FASE INICIAL:
INDIVIDUO ASINTOMÁTICO



- HALLAZGO CASUAL o
- BÚSQUEDA DIRIGIDA POR SOSPECHA

La mayoría **SE DIAGNOSTICAN** tras la aparición de las **MANIFESTACIONES CLÍNICAS**, que **COINCIDE CON EL DESARROLLO DE COMPLICACIONES**:

- ✓ El diagnóstico prenatal es infrecuente, salvo alta sospecha.
- ✓ La mayoría se diagnostican durante la infancia
- ✓ El 80% antes de los 30 años
- ✓ A veces, permanece silente durante años con diagnóstico tardío

COMPLICACIONES DE LA ENFERMEDAD DE CAROLI

- Barro biliar y cálculos intraductales
- COLANGITIS RECURRENTES (*la más frecuente*)
- Abscesos hepáticos
- Colangitis esclerosante secundaria
- Riesgo de colangiocarcinoma (7%)

CLÍNICA = COMPLICACIÓN



COMPLICACIONES DE SÍNDROME DE CAROLI

- Mismas que la enfermedad de Caroli
- Complicaciones derivadas de la fibrosis y la CIRROSIS hepática



HALLAZGOS RADIOLÓGICOS EN ENFERMEDAD / SÍNDROME DE CAROLI

ECOGRAFIA

- Conductos biliares intrahepáticos dilatados (CBIH)
- Tabiques ecogénicos en la luz de la vía dilatada
- Colédoco de calibre normal

Puede haber **DILATACIÓN DE CBHE** (complicación por cálculos / colangitis)



TC CON CIV

- Dilatación irregular de CBIH con formación de quistes.
- Múltiples áreas redondeadas hipodensas inseparables de CBIH dilatados.
- Colédoco normal.

Alta sospecha de enfermedad de Caroli si presencia de litiasis intra-quísticas o lineales en zonas no dilatadas, aún en ausencia de dilataciones saculares.

RM

- Dilatación de CBIH: Hipointensa en T1 e hiperintensa en T2
- T1 + Gd: C-DOT SIGN (TECNICA DE ELECCIÓN)
- MRCP: Continuidad con árbol biliar

SIGNO DEL PUNTO CENTRAL = C-DOT SIGN

- ❖ Rama portal (punto central) rodeado de CBIH dilatados.
- ❖ SIGNO PATOGNOMÓNICO pero su ausencia NO descarta el diagnóstico.
- ❖ Se identifica en las 3 técnicas, pero la **TÉCNICA DE ELECCIÓN** es RM T1 + Gd

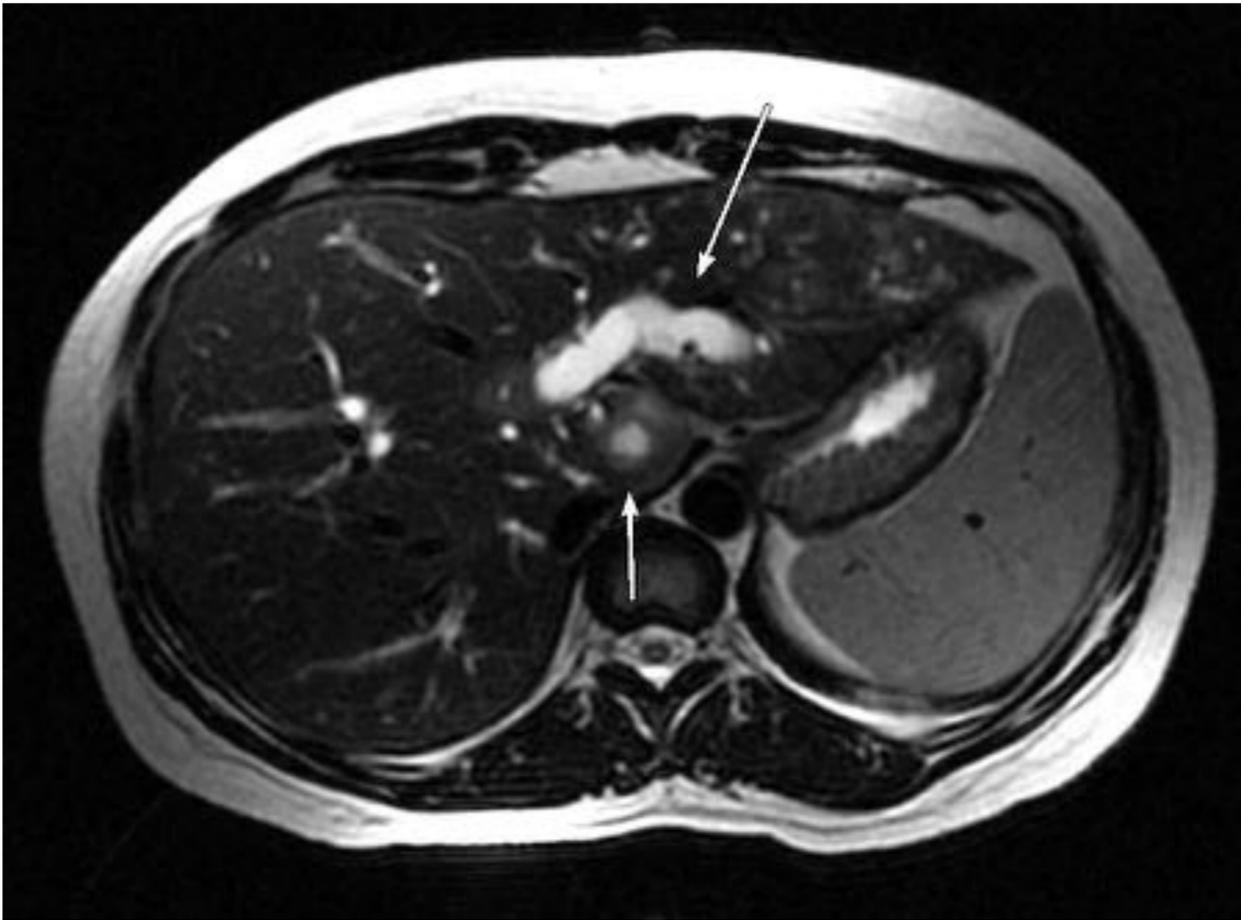
PRUEBAS NO INDICADAS

- CPRE: Riesgo de COLONIZACION BACTERIANA con COLANGITIS RECURRENTES
- BIOPSIA HEPÁTICA





Pruebas de imagen de caso confirmado de Síndrome de Caroli



RM plano axial:

Lesiones quísticas en lóbulo hepático izquierdo en relación con dilataciones saculares de la vía biliar intrahepática por enfermedad de Caroli.

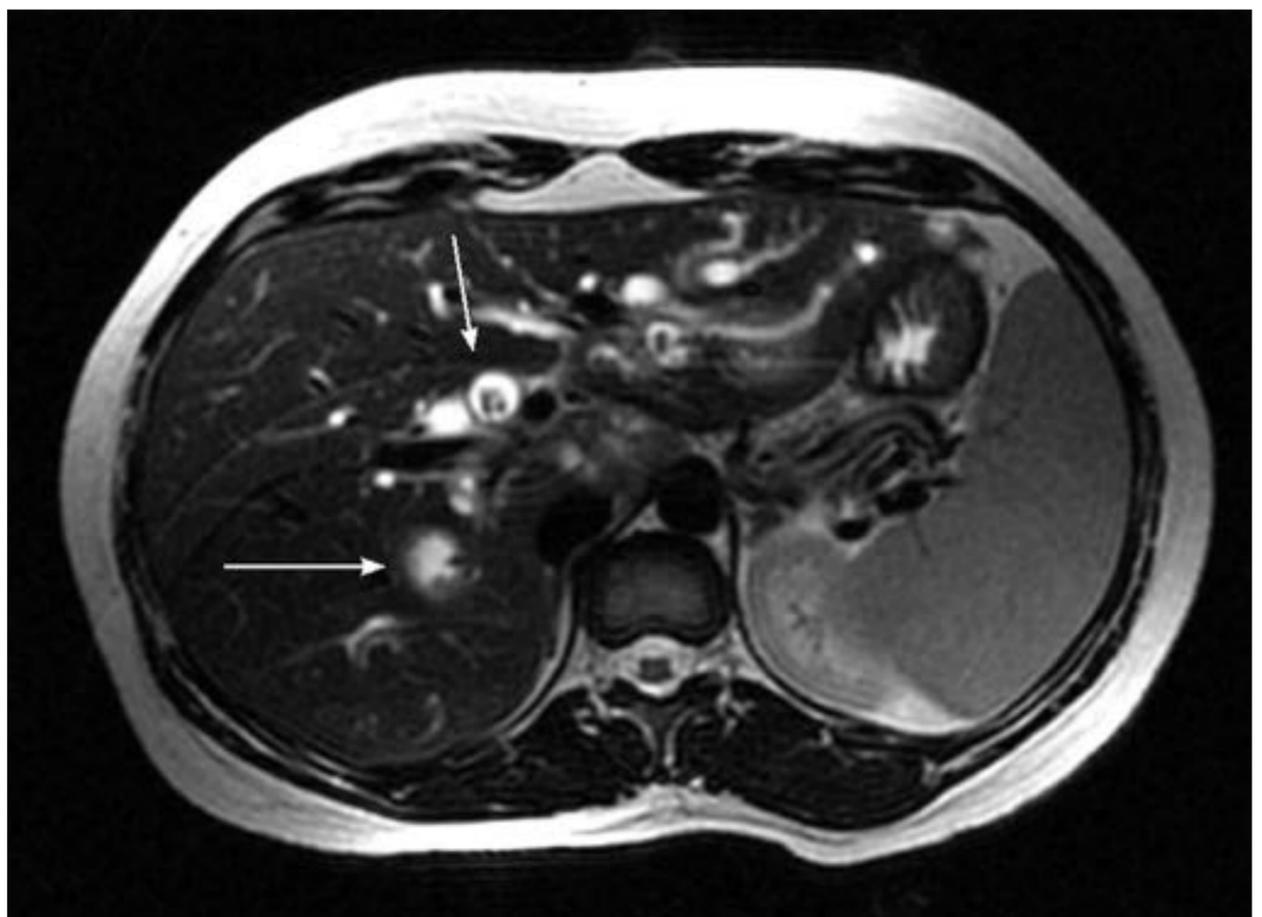
Presencia de absceso hepático asociado, como complicación de enfermedad de Caroli.

RM plano axial:

Dilatación arrosariada de vía biliar intrahepática izquierda en paciente con enfermedad de Caroli.

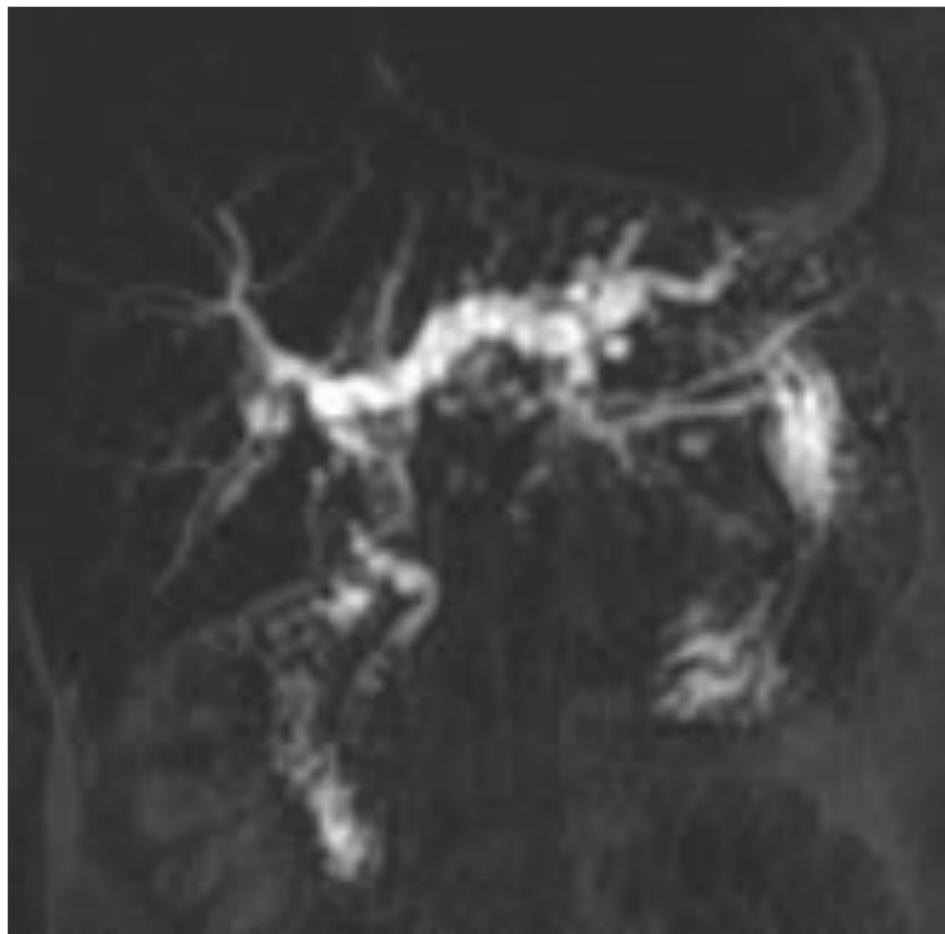
Defectos de repleción en la vía biliar intrahepática, en relación con moldes de barro y/o litiasis.

Presencia de absceso en parénquima hepático.

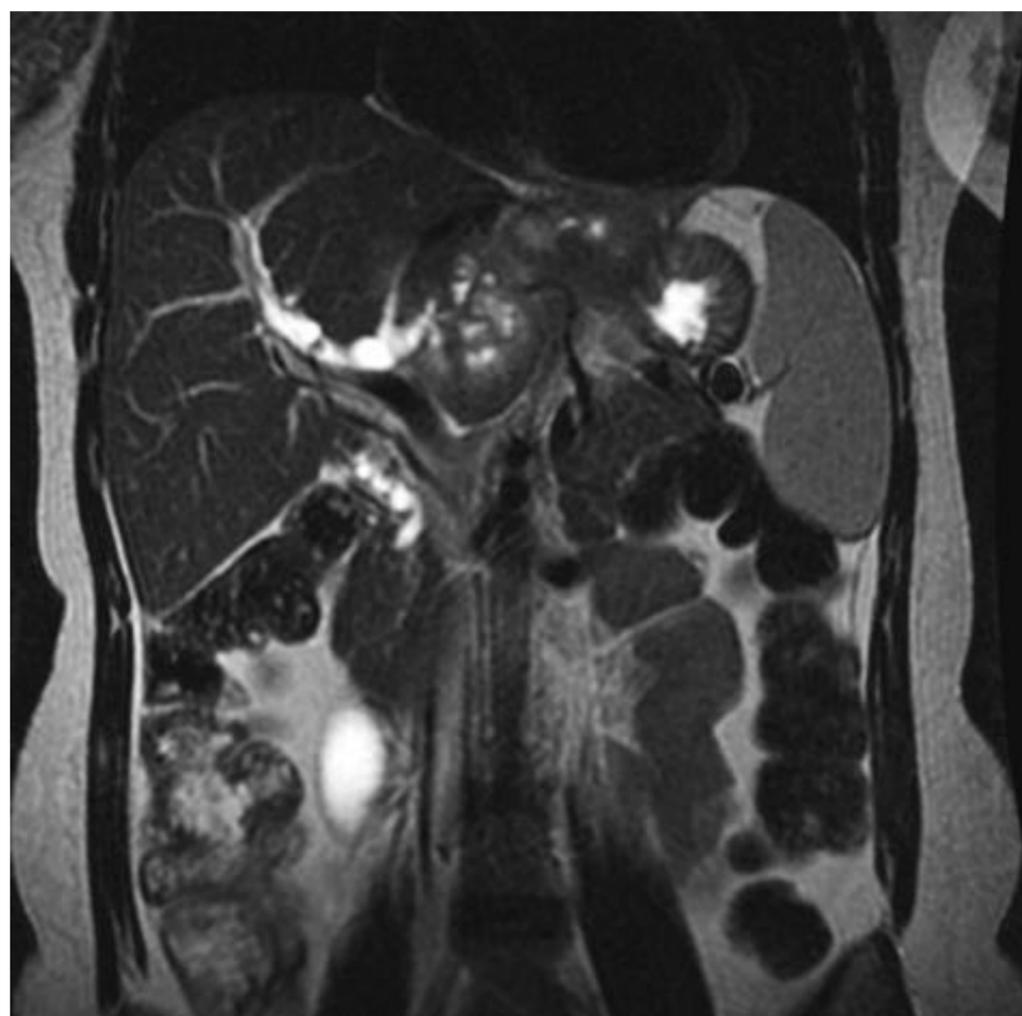
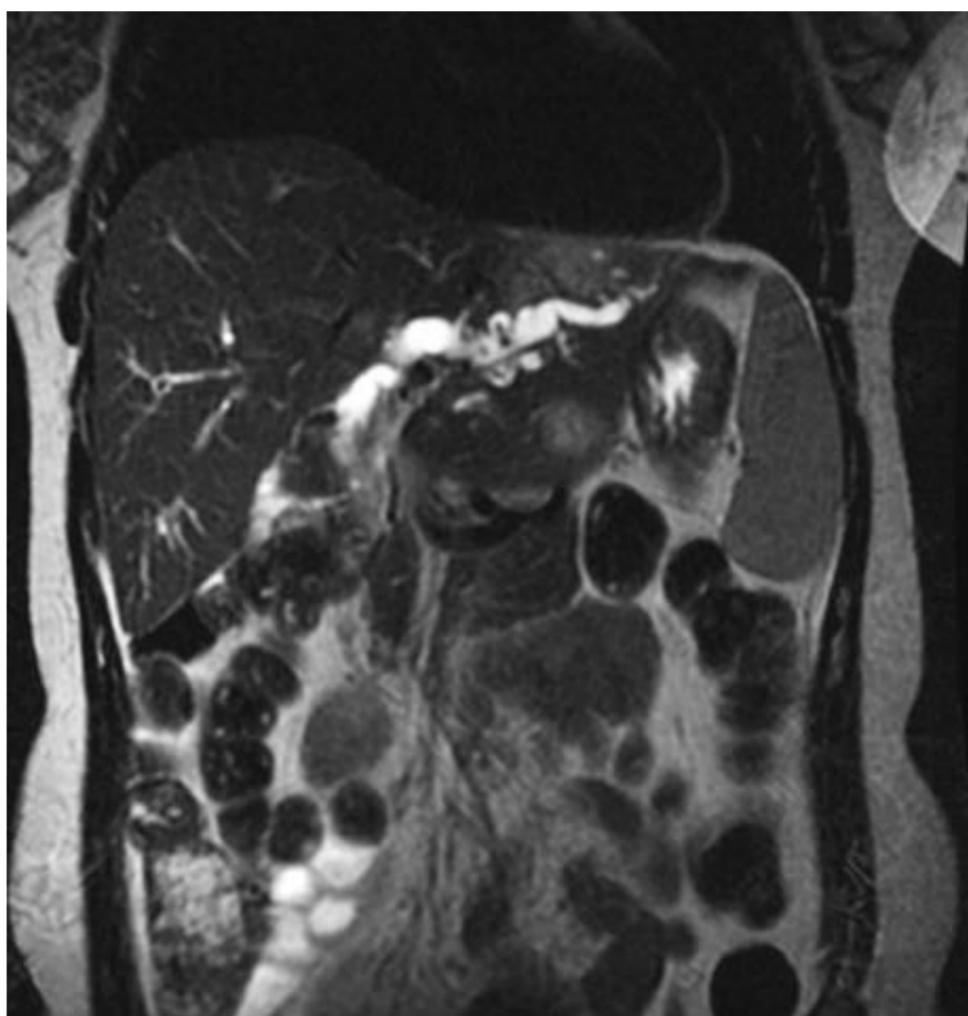




Pruebas de imagen de caso confirmado de Síndrome de Caroli



*ColangioRM en paciente con Enfermedad de Caroli.
Dilatación de vías biliares intrahepáticas con vías
extrahepáticas de calibre normal.*



RM plano coronal:

*Dilatación arrosariada de vía biliar intrahepática, más marcada en lóbulo izquierdo.
Vías biliares extrahepáticas de calibre normal.*



Y ¿existe alguna otra manera de sospechar la enfermedad / síndrome de Caroli ?

YES

- ✓ Alta asociación entre enfermedades hepáticas fibro-poliquísticas y otras ciliopatías.
- ✓ La asociación más frecuente es con **anomalías fibroquísticas renales que comparten el mismo defecto genético.**

**Defecto genético:
gen PKHD1 (6p21)**

Se expresa en riñones > hígado > páncreas y pulmones

ENFERMEDAD HEPÁTICA FIBROPOLIQUÍSTICA

- Hígado poliquístico
- Fibrosis hepática congénita
- Enfermedad de Caroli
- **SÍNDROME DE CAROLI**

ENFERMEDAD RENAL FIBROQUÍSTICA

- **POLIQUÍSTOSIS RENAL DE INFANCIA ARPKD**
 - POLIQUÍSTOSIS RENAL DEL ADULTO ADPKD
 - RIÑÓN EN ESPONJA MEDULAR
 - ECTASIA TUBULAR (quistes medulares)



La ARPKD está presente en casi todos los casos de síndrome de Caroli

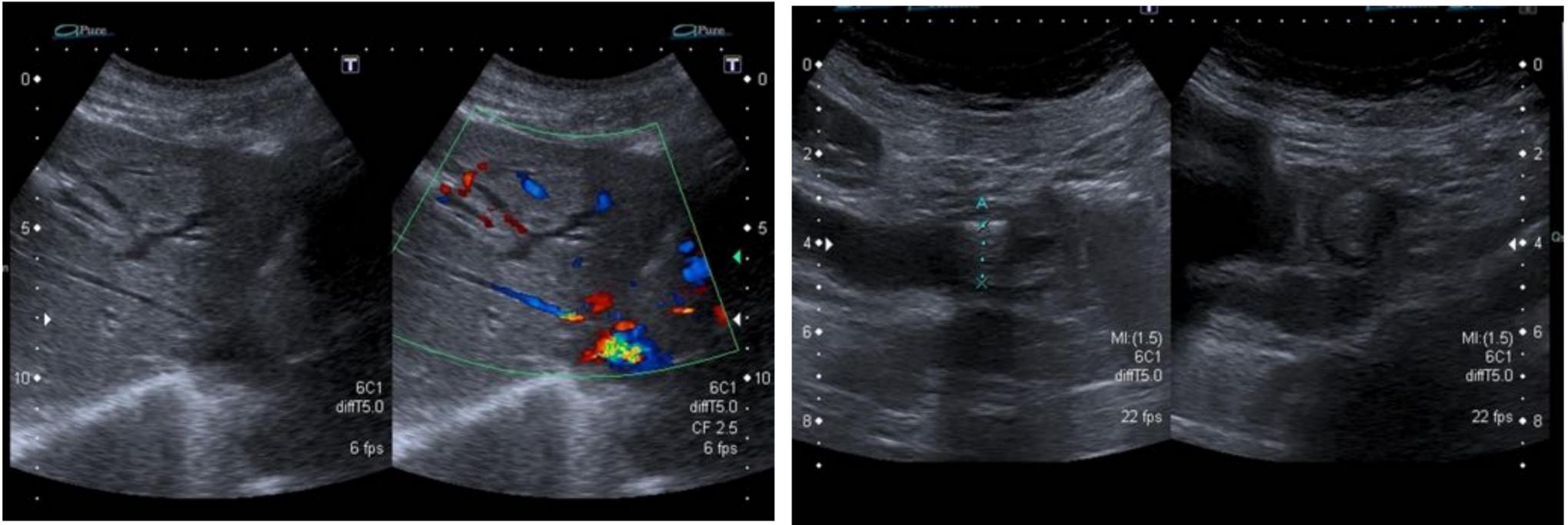
- ✓ Si sospecha Síndrome de Caroli, la **coexistencia de ARPKD ayuda al diagnóstico.**
- ✓ Si diagnóstico prenatal de ARPKD: **debemos descartar síndrome de Caroli.**
- ✓ Los niños con poliquistosis renal ARPKD deben seguirse de forma continua.



DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES DE LA ENFERMEDAD DE CAROLI

Ante dilatación de la vía biliar intrahepática:

1º) Descartar dilatación secundaria a OBSTRUCCIÓN (*cálculo, tumor, etc*):



Dilatación de la vía biliar intrahepática y la extrahepática secundaria a cálculo de en el colédoco.

Una vez descartada

2º) Sospechar ENFERMEDAD BILIAR NO OBSTRUCTIVA:

- ENFERMEDAD / SÍNDROME DE CAROLI
- QUISTE DEL COLÉDOCO
- COLANGITIS PIÓGENA RECURRENTE
- COLANGITIS ESCLEROSANTE PRIMARIA

Algunas de estas entidades son también complicaciones del síndrome de Caroli





COLANGITIS ESCLEROSANTE PRIMARIA (CEP)

- ✓ Primer diagnóstico de sospecha ante dilatación leve de vía biliar intrahepática con estenosis, sin causa obstructiva.
- ✓ Etiología desconocida, aunque se cree que existe cierto componente autoinmune debido a su frecuente asociación con otras patologías autoinmunes (AI)
- ✓ Se produce una inflamación crónica alrededor del conducto biliar con engrosamiento de la pared del ducto (uno de los primeros hallazgos radiológicos)

MÚLTIPLES ESTENOSIS CORTAS (3-5mm)
que se ALTERNAN con áreas normales

Estenosis MÁS AISLADAS Y FUSIFORMES

Asociación:

- 70% a COLITIS ULCEROSA
- Crohn u otras entidades AI

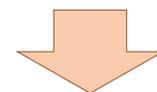


CEP

Dilataciones MÁS AGRUPADAS Y SACULARES

Asociación:

- Aislada
- Ciliopatías, en especial ARPKD



ENFERMEDAD DE CAROLI

Riesgo aumentado de:

1. CIRROSIS HEPÁTICA

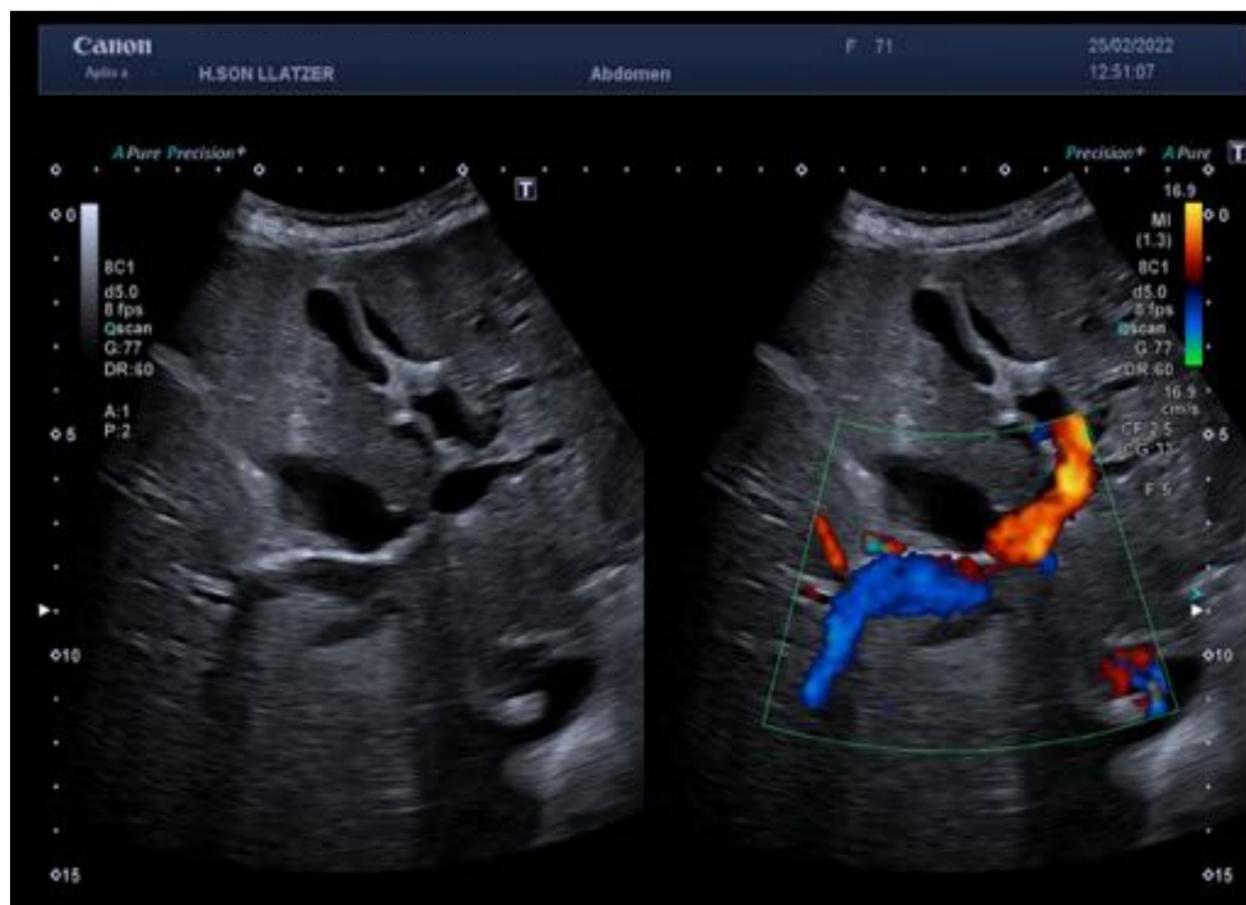
2. COLANGIOCARCINOMA



ESTENOSIS LARGAS > 10 mm



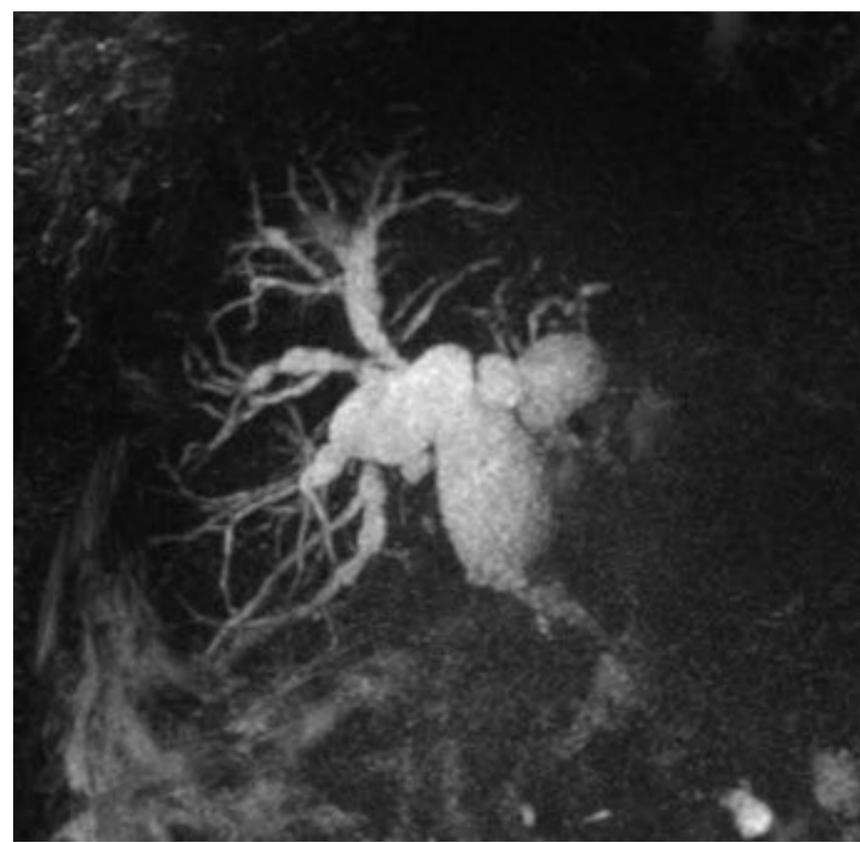
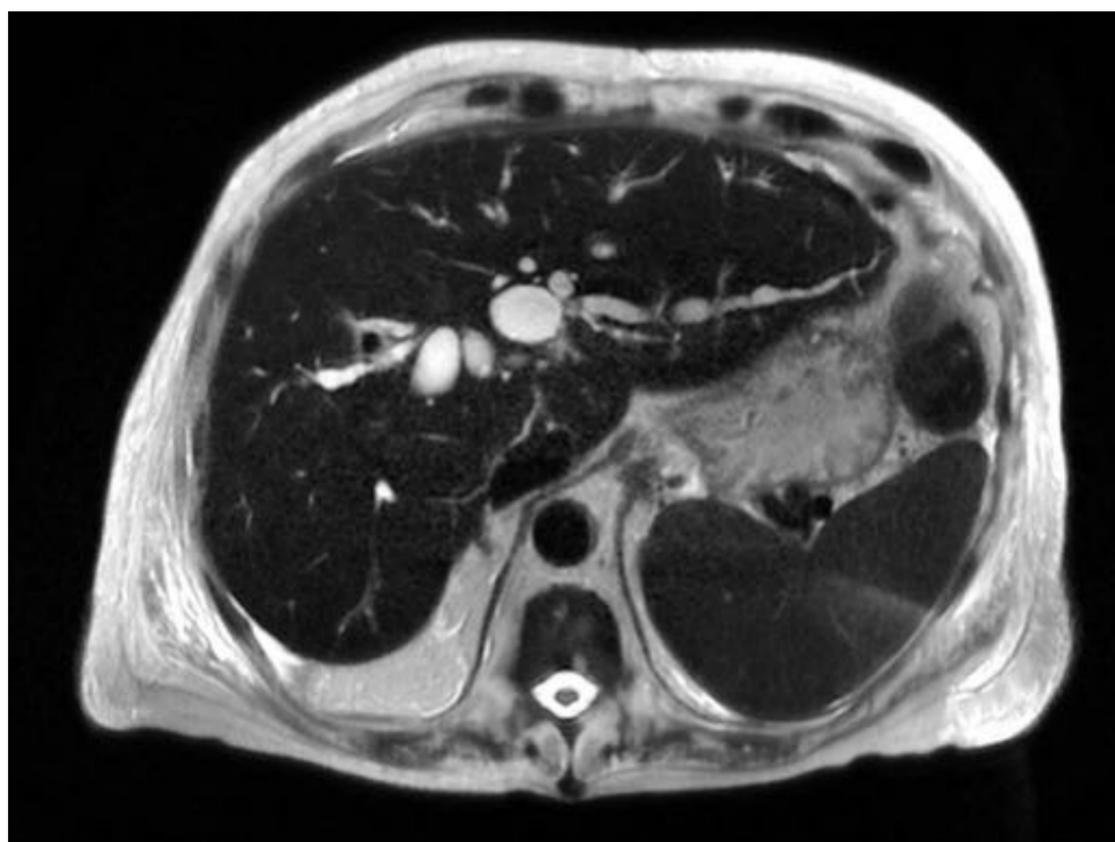
Pruebas de imagen de casos con diagnóstico definitivo de CEP



ECOGRAFÍA:

Dilatación de la vía biliar intrahepática y conducto hepático común, con colédoco de calibre normal.

Se realizan RM como prueba complementaria.



RM:

Marcada dilatación de la vía biliar intrahepática que muestra un aspecto arrosariado secundario a múltiples estenosis focales, incluyendo la desembocadura de los conductos hepáticos en el hepático común, que se encuentra marcadamente dilatado.

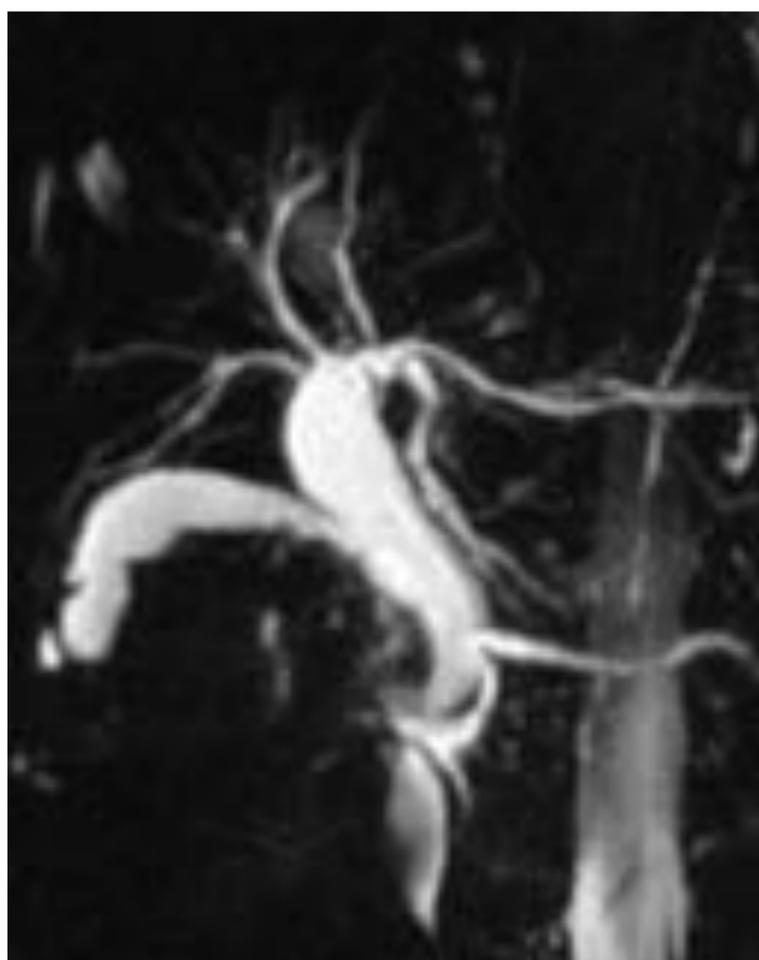


QUISTE DEL COLÉDOCO

- Dilatación congénita de la **vía biliar extrahepática**
- Causa: Anomalía en la unión pancreático-biliar (proximal al esfínter de Oddi)
- **NO relación con malformación congénita de placa ductal**

TIPOS	CLASIFICACIÓN DE TODANI
TIPO I	Dilatación fusiforme del conducto biliar común (80-90% de los casos)
TIPO II	Dilatación del colédoco (0-2%)
TIPO III	Dilatación sacular de vía biliar común dentro de la pared duodenal: COLEDOCOCELE
TIPO IV	Múltiples dilataciones biliares intra y extrahepáticas (10-15%: <ul style="list-style-type: none"> ▪ TIPO A: Compromiso intra y extrahepático ▪ TIPO B: exclusivamente en la vía extrahepática
TIPO V	ENFERMEDAD DE CAROLI

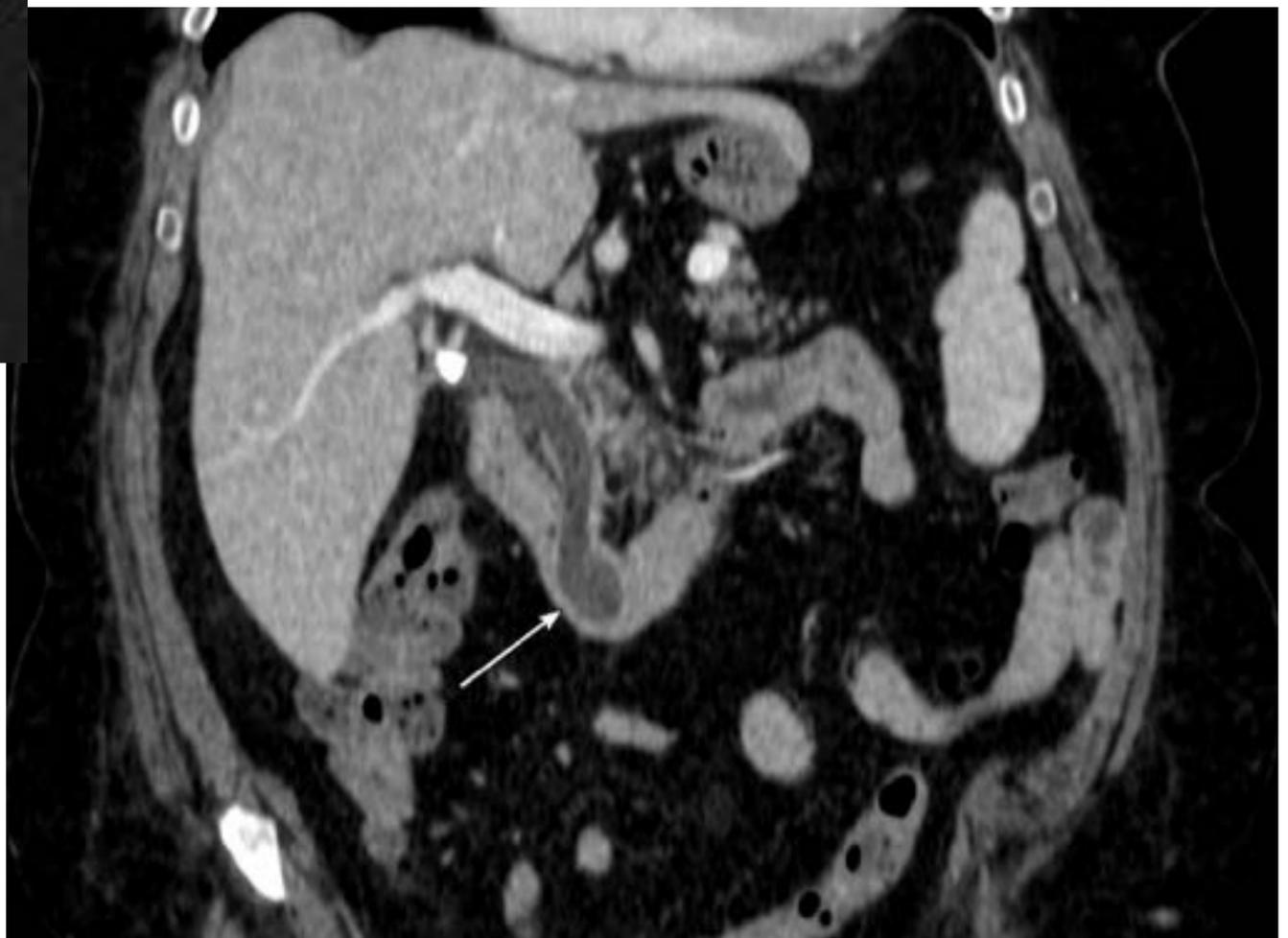
Pruebas de imagen de pacientes con QUISTES DE COLÉDOCO



RM: Dilatación fusiforme y difusa del conducto hepático común y del colédoco en relación con probable quiste de colédoco tipo IC (clasificación de Todani),



Pruebas de imagen de pacientes con QUISTES DE COLÉDOCO



RM:

Colédoco de 8 mm de calibre máximo, con disminución de calibre hasta ampolla de Vater, donde se aprecia pequeña saculación, compatible con coledococelo (Quiste de colédoco tipo III según la clasificación de Todani).



COLANGITIS PIÓGENA RECURRENTE (RPC)

- ✓ Etiología desconocida
- ✓ Prevalencia: Países asiáticos >>> mundo occidental

- **CÁLCULOS** pigmentados intrahepáticos con dilatación focal **FUSIFORME** de ductos biliares, de predominio en el lóbulo izquierdo.
- A veces, se complica con **ABSCESOS INTRAHEPÁTICOS** que pueden simular ductos biliares intrahepáticos dilatados.

INDISTINGUIBLE de Síndrome de Caroli focal con formación secundaria de cálculos

Algunas pistas ...

Dilatación **FUSIFORME**

ABSCESOS con márgenes **IRREGULARES**

Lugar de origen

RPC +/- ABSCESOS

Dilatación **SACULAR**

DUCTOS DILATADOS con márgenes **REGULARES**

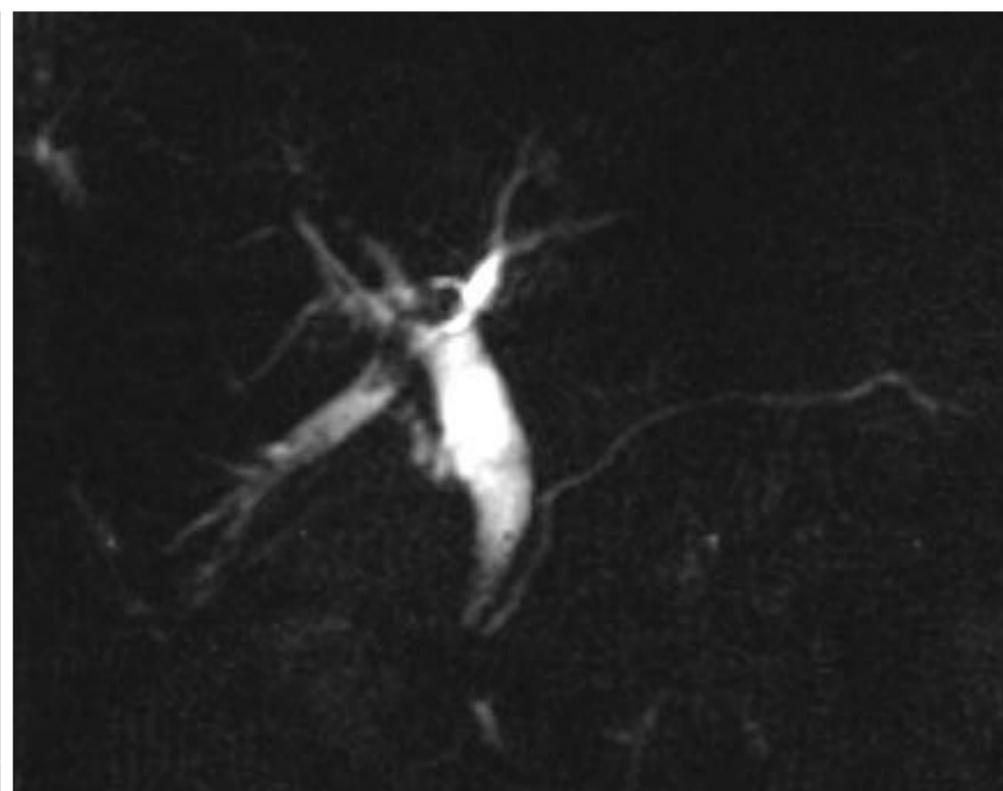
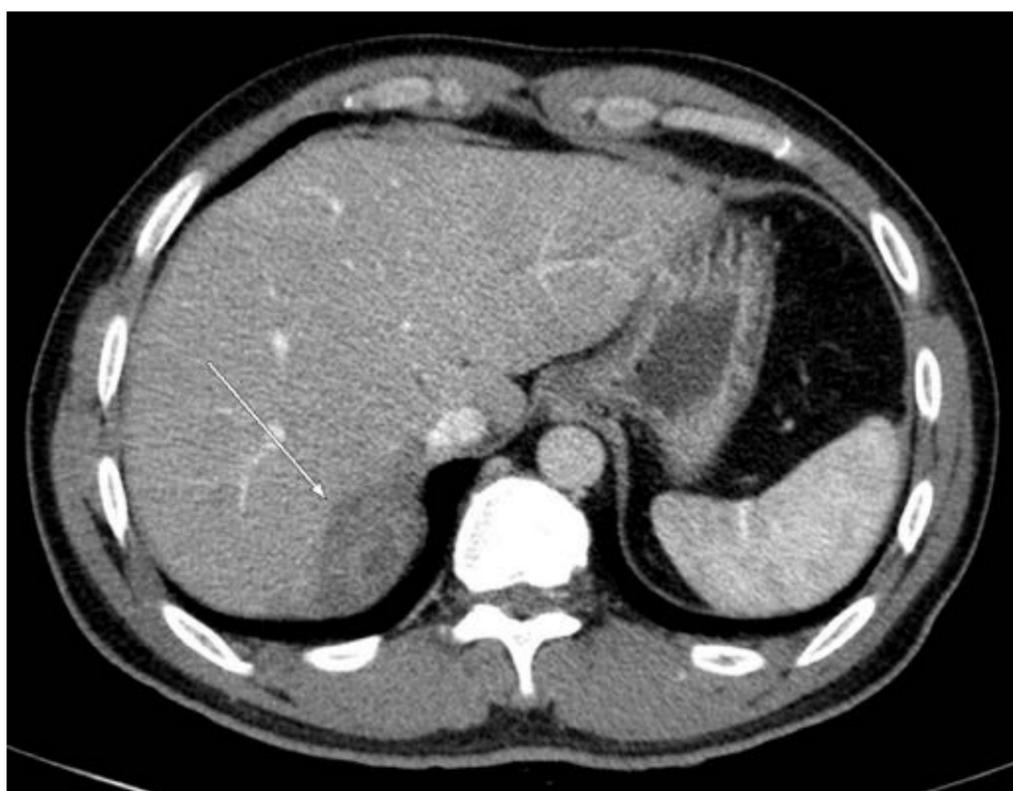
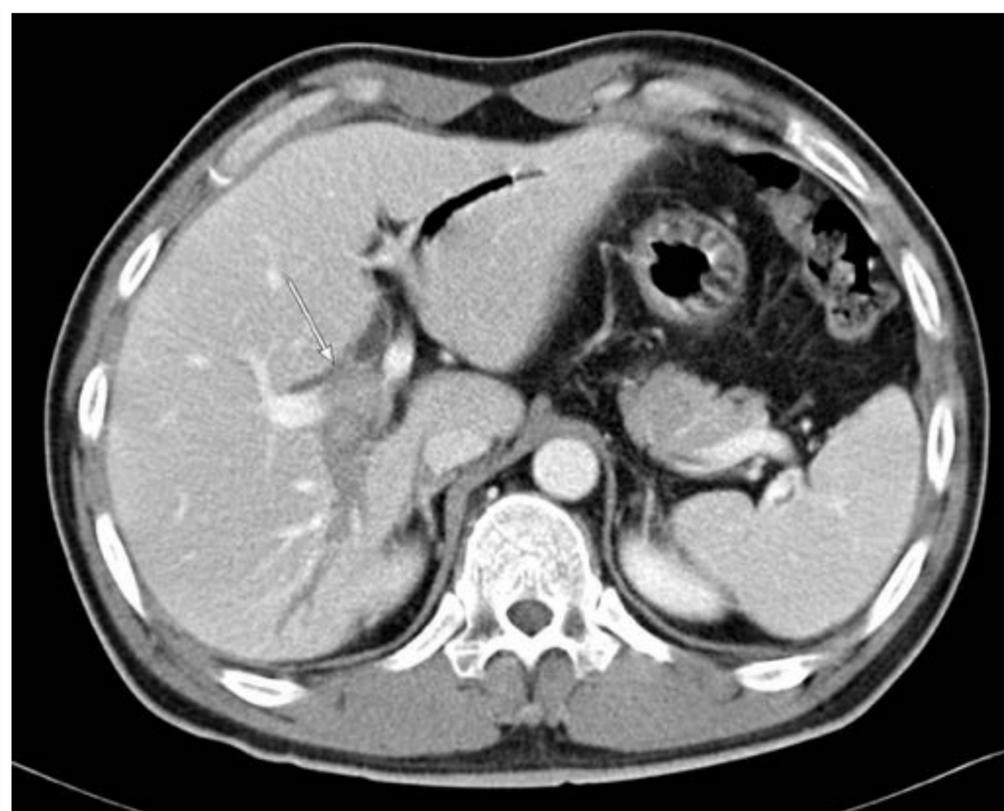
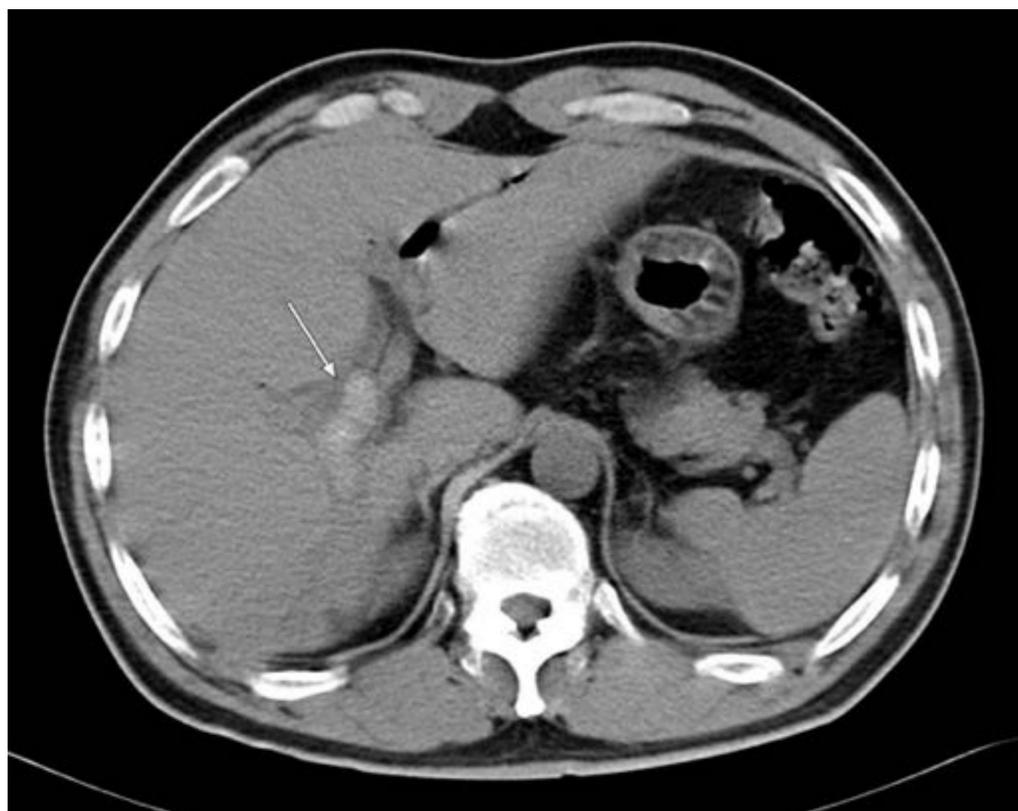
Ciliopatías asociadas

ENFERMEDAD DE CAROLI

Ambos: Mayor riesgo de **CIRROSIS HEPÁTICA** y **COLANGIOCARCINOMA**



Pruebas de imagen de caso confirmado de COLANGITIS PIÓGENA RECURRENTE ORIENTAL



TC de abdomen con CIV (fase arterial y fase venosa):

Dilatación fusiforme del conducto hepático común derecho con relleno de la luz por litiasis biliar intrahepática. Los hallazgos se socian a colección líquida de bordes irregulares en lóbulo hepático derecho, en probable relación con absceso.

ColangioRM: Dilatación fusiforme del conducto biliar extrahepático.



ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA DEL HIGADO

Pertenece al espectro de las enfermedades hepáticas fibro-poliquísticas:

- ✓ Malformación de la placa ductal.
- ✓ Pueden asociarse al mismo defecto genético: gen PKHD1
- ✓ Frecuente asociación con anomalías fibroquísticas renales

Pero... HAY DIFERENCIAS

Numerosos quistes hepáticos **SIN** dilatación asociada de la vía biliar.

Los quistes hepáticos **NO** se comunican entre ellos **NI** con los conductos biliares.

Los quistes hepáticos **NO** se opacifican con el contraste en CPRE.

Puede asociarse a quistes renales pero estos **NO** están confinados únicamente a la médula renal

Dilatación de vía biliar intrahepática.

Numerosas **dilataciones** saculares agrupadas que **se comunican entre si y con la vía biliar intrahepática.**

Los quistes hepáticos **se opacifican con el contraste** en CPRE.

Puede asociarse a quistes renales que afectan **ÚNICAMENTE** a la médula renal



ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA DEL HIGADO



ENFERMEDAD / SÍNDROME DE CAROLI

Pruebas de imagen en paciente con ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA DEL HIGADO



TC de abdomen con CIV (fase venosa):

Múltiples quistes hepáticos sin comunicación entre ellos ni con la vía biliar intrahepática, la cual presenta un calibre normal.

Múltiples quistes renales difusos y bilaterales, en relación con poliquistosis renal del adulto.



COLANGIOCARCINOMA INTRADUCTAL

Tipo infrecuente de colangiocarcinoma

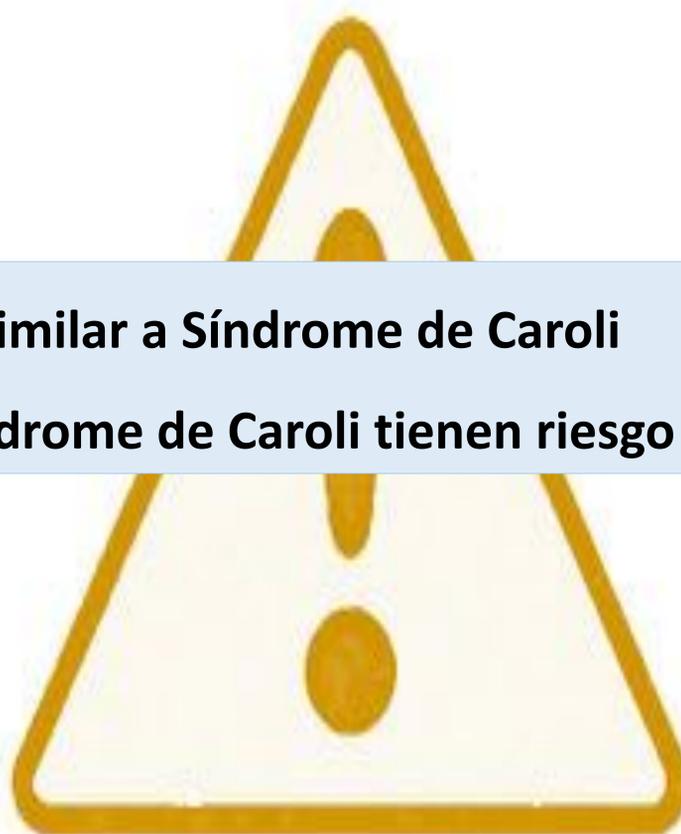
Masa intra-biliar que produce dilatación de los ductos biliares periféricos

La **INCIDENCIA AUMENTA** en individuos con **enfermedad biliar benigna** subyacente:

- Enfermedades autoinmunes: **CEP, CU, CBP**
- Anomalías congénitas: **ENFERMEDAD DE CAROLI** y **QUISTE DEL COLÉDOCO**.
- **INFECCIONES RECURRENTES**: parásitos biliares / **COLANGITIS PIÓGENA RECURRENTE**

✓ **Aspecto radiológico similar a Síndrome de Caroli**

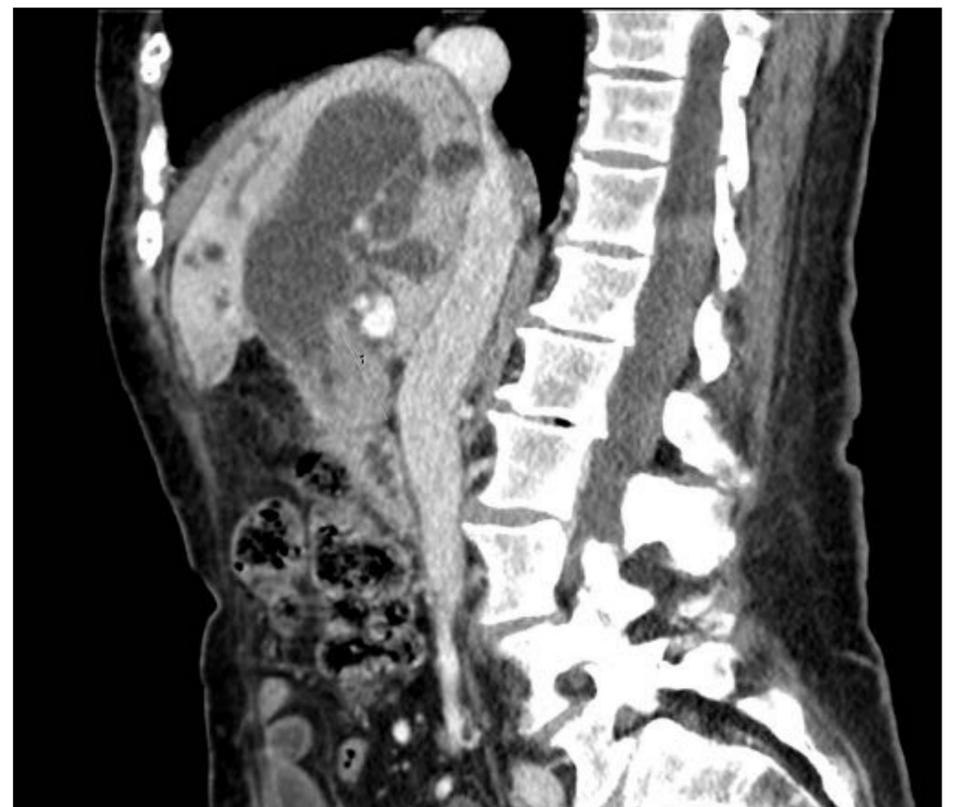
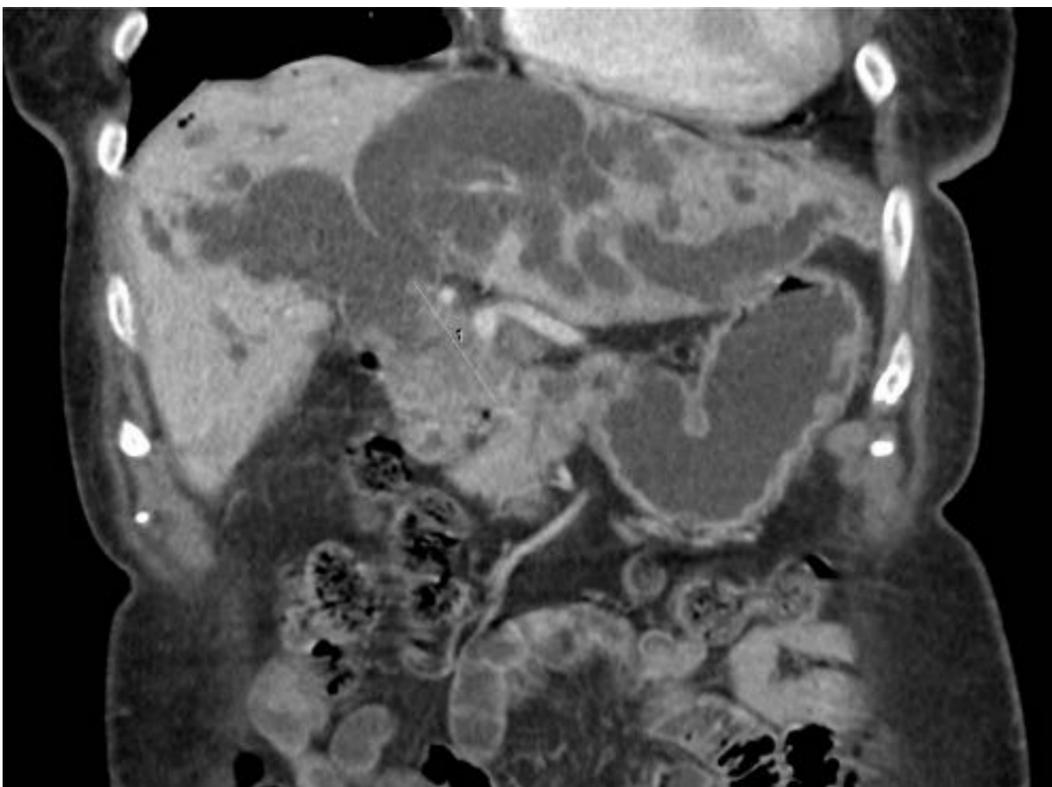
✓ **Los pacientes con Síndrome de Caroli tienen riesgo de colangiocarcinoma (7%)**



NECESARIO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON SÍNDROME DE CAROLI



Pruebas de imagen en paciente con diagnóstico definitivo de COLANGIOCARCINOMA



TC de abdomen con CIV (fase venosa):

Presencia de masa heterogénea de bordes irregulares, que muestra realce en fase venosa, que crece en el interior de las vías biliares intra-hepáticas, produciendo su dilatación.



3. CONCLUSIONES

- La enfermedad de Caroli y el síndrome de Caroli se producen por la **malformación congénita de la placa ductal**.
- Se caracterizan por la **dilatación de la vía biliar intrahepática** con vías biliares extrahepáticas de calibre normal, excepto complicaciones secundarias.
- Se diferencian en el tamaño de las vías biliares intrahepáticas que están **afectadas**. Consecuentemente, pueden tener manifestaciones **clínicas, manejo terapéutico y pronóstico diferentes**.
- Se debe de hacer el **diagnóstico diferencial** con otras entidades que también afectan a la vía biliar intrahepática.
- Algunos de los diagnósticos diferenciales pueden ser, a su vez, **complicaciones secundarias por una enfermedad de Caroli**.
- Por lo tanto, es **importante tener en cuenta la clínica, la asociación con otras enfermedades y características radiológicas específicas** para poder realizar un adecuado diagnóstico diferencial
- Aun así, **no siempre se podrá llegar al diagnóstico diferencial únicamente mediante la imagen**.



4. BIBLIOGRAFIA

1. Trairisilp K, Tongprasert F, Wannasai K, Tongsong T. Giant choledochal cyst and infantile polycystic kidneys as prenatal sonographic features of Caroli syndrome. *J Clin Ultrasound*. enero de 2020;48(1):45-7.
2. Tamiolakis D, Arvanitidou V, Nikolaidou S, Barbagadaki S, Avgidou K, Boglou P, et al. Caroli's syndrome. A case report and review of the literature. *Minerva Gastroenterol Dietol*. junio de 2004;50(2):179-81.
3. Pezzilli R, Carini G, Cennamo V. Education and imaging. Hepatobiliary and pancreatic: Caroli's disease. *J Gastroenterol Hepatol*. octubre de 2008;23(10):1621.
4. Perricone G. Image of the month: Caroli syndrome: central dot sign on CT. *Am J Gastroenterol*. abril de 2015;110(4):497.
5. Miller WJ, Sechtin AG, Campbell WL, Pieters PC. Imaging findings in Caroli's disease. *AJR Am J Roentgenol*. agosto de 1995;165(2):333-7.
6. Lucas GN, Seneviratne TR. A case of congenital intrahepatic biliary dilation (Caroli's disease). *Ceylon Med J*. marzo de 1997;42(1):45.
7. Levy AD, Rohrman CA, Murakata LA, Lonergan GJ. Caroli's disease: radiologic spectrum with pathologic correlation. *AJR Am J Roentgenol*. octubre de 2002;179(4):1053-7.
8. Hernández-Ortiz J, Corona R, Méndez-Sánchez N. Caroli's disease and choledochal cyst. *Ann Hepatol*. diciembre de 2002;1(4):196.
9. Fulcher AS, Turner MA, Sanyal AJ. Case 38: Caroli disease and renal tubular ectasia. *Radiology*. septiembre de 2001;220(3):720-3.
10. Castro P, Werner H, Matos APP, Peixoto-Filho FM, Andrade CV, Araujo Júnior E. Caroli's syndrome evaluated by ultrasound and magnetic resonance imaging during pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol*. julio de 2020;56(1):125-7.
11. Burt MJ, Chambers ST, Chapman BA, Strack MF, Troughton WD. Two cases of Caroli's disease: diagnosis and management. *J Gastroenterol Hepatol*. abril de 1994;9(2):194-7.
12. Boopathy Vijayaraghavan S, Kamalam M, Raman ML. Prenatal sonographic appearance of congenital bile duct dilatation associated with renal-hepatic-pancreatic dysplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. junio de 2004;23(6):609-11.
13. Shi W, Huang X-M, Feng Y-L, Wang F-D, Gao X-X, Jiao Y. Factors contributing to diagnostic delay of Caroli syndrome: a single-center, retrospective study. *BMC Gastroenterol*. 29 de septiembre de 2020;20(1):317.