

Enfermedad de hígado poliquístico (EHP)

¿Qué es la EHP?

La enfermedad de hígado poliquístico (EHP) es una enfermedad genética, lo que significa que usted probablemente la heredó de uno de sus padres. Esto significa que otras personas en su familia también podrían tener EHP. Las enfermedades genéticas son causadas por mutaciones (pequeños cambios) en su ADN. En la EHP, dichas mutaciones provocan el desarrollo de quistes hepáticos. Los pacientes con EHP tienen múltiples quistes (>10) en el hígado; un quiste es un "saco" cerrado recubierto de células y lleno de líquido. La acumulación de múltiples quistes y su crecimiento pueden hacer que el hígado crezca. Muchos pacientes con EHP también tienen quistes en sus riñones.

¿Quién se ve afectado?

Muchos pacientes con EHP no tienen ningún síntoma y sus quistes son diagnosticados por casualidad. De los pacientes con EHP y síntomas, aproximadamente el 80% son mujeres, y la enfermedad generalmente es diagnosticada entre los 30 y los 40 años de edad.

¿Por qué crecen mis quistes?

Dentro de los pacientes con EHP, hay grandes diferencias en la tasa de crecimiento de los quistes. El único factor conocido que aumenta la tasa de crecimiento de los quistes son los estrógenos, las hormonas sexuales femeninas de crecimiento. Esta es la razón por la que la mayoría de los pacientes con síntomas son mujeres y por la que se observa el crecimiento más rápido de los quistes en mujeres fértiles. La tasa de crecimiento disminuye cuando los niveles de estrógenos se reducen después de la menopausia.

¿Qué síntomas pueden producirse?

La mayoría de los pacientes no tienen ninguna queja por quistes hepáticos. Sin embargo, el crecimiento persistente de los quistes puede conducir a un agrandamiento del hígado, hasta 10 veces su tamaño normal.

El agrandamiento del hígado puede causar síntomas como distensión abdominal, falta de apetito, saciedad temprana, reflujo gastro-esofágico ácido, náuseas, dolor en el área hepática y dolor referido como en los hombros, dificultad para respirar, limitaciones de movilidad, fatiga, ansiedad y descontento con la apariencia, particularmente debido al ensanchamiento abdominal.

¿Cómo se diagnostica la EHP?

Su médico puede hacer un diagnóstico con una ecografía, una tomografía computarizada (TC) o una resonancia magnética (RM). Cuando hay 10 o más quistes en el hígado, se hace el diagnóstico de enfermedad de hígado poliquístico.

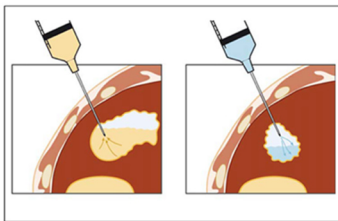
¿Qué puede hacer mi médico?

Como los quistes hepáticos normalmente no causan ningún problema, a menudo no es necesario tratarlos.

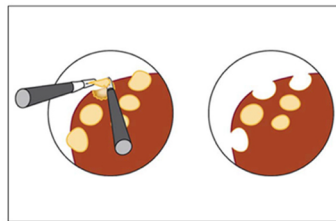
Sin embargo, hay varias opciones de tratamiento disponibles en caso de síntomas:

- 1) Las opciones de tratamiento incluyen la perforación de quistes grandes y posterior «quemar» de la pared del quiste con, por ejemplo, etanol o polidocanol. Este procedimiento se llama escleroterapia de aspiración.
- 2) Los quistes también se pueden extirpar con dos tipos de cirugía. En un procedimiento llamado fenestración del quiste, un cirujano drena y extirpa quistes con cirugía laparoscópica del ojo de la llave.
- 3) En la otra opción, llamada «resección segmentaria», un cirujano muy especializado extirpa una parte del hígado.
- 4) En cuanto a los medicamentos, las inyecciones de análogos de somatostatina se pueden utilizar para ralentizar el crecimiento de los quistes si hay numerosos quistes pequeños y un hígado agrandado.
- 5) El último recurso en una pequeña proporción de pacientes gravemente afectados por EHP es el trasplante de hígado.

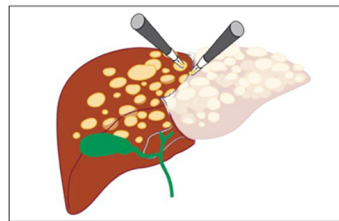
1. Aspiration Sclerotherapy



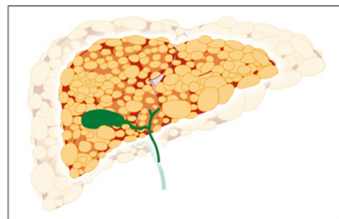
2. Laparoscopic Fenestration



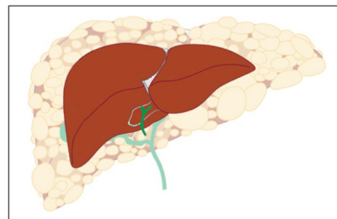
3. Segmentresection



4. Somatostatin Analogues



5. Transplantation



Como los médicos no están necesariamente familiarizados con la EHP, es posible que no tengan mucha información que darle. Por lo tanto, puede pedirle a su médico que hable de su caso con expertos del ERN si no hay expertos en EHP disponibles en su región o país.

Si también tiene quistes renales, debe consultar a un nefrólogo o especialista en riñones.

¿Qué puedo hacer?

Medicamentos:

Recomendamos a los pacientes que no usen ningún medicamento con estrógenos, ya que las hormonas femeninas utilizadas en el control de la natalidad y en la terapia hormonal postmenopáusica promueven el crecimiento más rápido de los quistes del hígado.

Dieta:

No existe una dieta especial para la EHP. Le recomendamos una dieta saludable y bien equilibrada. Si usted también tiene quistes renales, recomendamos una dieta baja en sal (< 6 gramos/día) y una ingesta de líquidos de unos 3 litros/día. Esto puede ayudar a proteger los riñones.

Planificación de la familia:

Puede consultar a su médico para obtener consejos sobre planificación familiar y anticoncepción. Es posible que su médico le remita para una consulta genética.

¿Se verá afectada mi función hepática?

El hígado es un órgano con muchas funciones diferentes. Incluso con muchos quistes presentes en el hígado, seguirá siendo plenamente funcional. Los análisis de sangre relacionados con el hígado (por ejemplo, GGT y ALP) pueden ser superiores a los valores normales en pacientes con EHP. Lo que es más importante, esto no es motivo de preocupación.

¿Cuáles son las complicaciones de la EHP?

Las complicaciones de la EHP incluyen infección, sangrado o ruptura de quistes. Cuando los quistes se encuentran cerca de una de las venas hepáticas importantes, dicha vena podría ser comprimida. Esto puede causar la acumulación de líquido en el vientre.

Aunque las complicaciones de los quistes son raras, todas ellas son complicaciones graves que requieren tratamiento urgente. Por lo tanto, le aconsejamos que consulte a su médico si experimenta alguno de los siguientes síntomas: fiebre, dolor agudo abdominal intenso o aumento rápido inexplicable del tamaño del vientre.

¿Necesito chequeos médicos?

Los pacientes con EHP sin síntomas no requieren ningún chequeo médico estándar. En pacientes con síntomas que se someten a tratamiento, para el seguimiento se utilizan ecografías, escáneres de TC o resonancia magnética.

¿Es necesario que mi familia y yo nos sometamos a pruebas genéticas?

Los resultados de las pruebas genéticas no influirán en el tratamiento que usted reciba, pero las pruebas genéticas podrían ayudarle a usted o a sus hijos a elegir métodos anticonceptivos apropiados.

Sin embargo, tenga en cuenta que encontrar una causa genética para su EHP podría aumentar las primas para un seguro de vida o hipoteca. Puesto que aún no se han descubierto todos los genes que causan la EHP, las pruebas genéticas no siempre encuentran la mutación que causa la enfermedad.

¿Voy a desarrollar cáncer en mis quistes?

No, la EHP es una enfermedad benigna y las células de los quistes no se convertirán en cáncer. Sin embargo, los quistes pueden crecer a lo largo de su vida, lo que puede causar síntomas.

¿Cómo puedo encontrar un especialista?

La EHP puede necesitar un médico o una red hospitalaria con experiencia o interés en esta enfermedad. La EHP es una enfermedad rara y no todos los médicos tienen interés o experiencia en ella. Sin embargo, algunos hospitales forman parte de la red europea de enfermedades hepáticas raras, ERN RARE-LIVER. Esto significa que los pacientes atendidos en hospitales dentro de la red pueden beneficiarse de la experiencia de especialistas que trabajan en otros hospitales dentro de la red. Para más información sobre el ERN RARE-LIVER, visite <https://rare-liver.eu/>.

Encontrar información y apoyo al paciente

Haga clic en la sección «Pacientes» en el sitio web de ERN RARE-LIVER (<https://rare-liver.eu/>).

Descargo de responsabilidad

La información proporcionada gratuitamente en nuestro sitio web ha sido recopilada de nuestros conocimientos con el fin de ofrecer a los lectores interesados una visión inicial de las posibles enfermedades y opciones de tratamiento. Se destinan exclusivamente a fines informativos y en ningún caso sustituyen el asesoramiento personal, el examen o el diagnóstico por médicos autorizados.