



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ

Εθνικόν και Καποδιστριακόν

Πανεπιστήμιον Αθηνών

ΙΔΡΥΘΕΝ ΤΟ 1837

## ABSTRACT

Σκοπός: Να αναδειχθεί η σπανιότητα και η διαγνωστική δυσκολία της σύμπτωσης πολυκυστικής νόσου του ήπατος (PLD) με πρωτοπαθές ηπατικό αγγειοσάρκωμα, και να συλλεχθούν όλες οι κατευθυντήριες γραμμές για έγκαιρη διάγνωση. Η πολυκυστική νόσος του ήπατος (PLD) είναι κληρονομική κατάσταση που προκαλεί εκτεταμένες χοληφόρους κύστες και παραμορφώνει το ηπατικό παρέγχυμα ενώ το πρωτοπαθές ηπατικό αγγειοσάρκωμα (ιδίως η επιθηλιοειδής μορφή) είναι σπάνιο και αποτελεί ένα πολύ επιθετικό αγγειακό όγκο της ηπατικής μικροαγγειακής ενδοθηλιακής μοίρας με φτωχή έως τώρα πρόγνωση.

Υλικό- Μέθοδοι: Όλα τα δεδομένα αντλήθηκαν από ιατρικές βάσεις δεδομένων όπως το Pub med, Scopus, Cochrane κλπ.

Αποτελέσματα: Η σύμπτωση PLD με πρωτοπαθές ηπατικό αγγειοσάρκωμα είναι εξαιρετικά σπάνια, για αυτό και η βιβλιογραφία περιορίζεται σε μεμονωμένες αναφορές (case reports). Η κλινική εικόνα περιλαμβάνει μη ειδικά συμπτώματα όπως πόνο, διαταραχές ηπατικής λειτουργίας, ίκτερο, ασκίτη και αιμορραγία εντός κύστης. Υποψία θα πρέπει να εγείρει η ταχεία κλινική επιδείνωση και τα σημεία συστηματικής νόσου. Σε ασθενείς με PLD που εμφανίζουν νέα εστιακά σημεία, αιμορραγία εντός κύστης, ταχεία επιδείνωση ή ατυπική απεικονιστική εικόνα, η υποψία για συμπληρωματική συμπτωματολογία (συμπεριλαμβανομένου αγγειοσαρκόματος) πρέπει να είναι υψηλή για αυτό και συνίσταται MRI και στοχευμένη βιοψία όταν είναι ασφαλής ενώ θα πρέπει να διερευνηθούν ιστοπαθολογικά οι δείκτες ERG, CD31, CD34, FLI-1 για οριστική διάγνωση. Η χειρουργική εκτομή, όταν είναι εφικτή, προσφέρει μακροχρόνια επιβίωση ωστόσο, λόγω της καθυστερημένης διάγνωσης, οι περισσότεροι ασθενείς έχουν περιορισμένες επιλογές και η κατά μέσον όρο επιβίωση παραμένει 6-7 μήνες. Συμπεράσματα: Η σύμπτωση των δύο παθολογιών δημιουργεί σημαντική διαγνωστική και θεραπευτική πρόκληση, καθώς οι κύστες μπορούν να «κρυφτούν» και να συγκαλύψουν την παρουσία στερεών και αιμορραγικών νεοπλασματικών βλαβών.

Η πολυπαραμετρική προσέγγιση μπορεί να βελτιώσει την πρόγνωση, ενώ η χειρουργική εκτομή παραμένει η μοναδική θεραπευτική επιλογή με δυνατότητα μακροχρόνιας επιβίωσης.

## CONTACT

<Αντωνάρκη Μαρίνα Μαρία>

<Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

ΕΚΠΑ Ιατρική Σχολή.>

Email: antonarakim@gmail.com

# Πολυκυστική νόσος του ήπατος (PLD) με συγκαλυπτόμενο πρωτοπαθές ηπατικό επιθηλιοειδές αγγειοσάρκωμα.

Αντωνάρκη Μαρίνα Μαρία<sup>1</sup>, φοιτήτρια Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Αθηνών ΕΚΠΑ.

Καρούντζος Νικόλαος<sup>2</sup>, ειδικευόμενος Γενικής Χειρουργικής στο Λαϊκό Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών, Β' χειρουργική κλινική.

Φουσέκης Κωσταντίνος<sup>2</sup>, ειδικευόμενος Γενικής Χειρουργικής στο Λαϊκό Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών, Β' χειρουργική κλινική.

<sup>1</sup> Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΕΚΠΑ. <sup>2</sup> Β' Προπαιδευτική Χειρουργική Κλινική, Λαϊκό Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών.

## INTRODUCTION

Η **πολυκυστική** νόσος του ήπατος (PLD) είναι μια **ασυνήθιστη κληρονομική** πάθηση που οδηγεί σε **προοδευτική** ανάπτυξη ηπατικών κύστεων που μπορούν να επιπλεγούν από **ρήξη, λοίμωξη και αιμορραγία**.

Η **παθολογία οφείλεται σε δυσλειτουργία του ενδοθηλίου των χοληφόρων πόρων — μια ductal plate malformation — που οδηγεί σε διαταραγμένη κυστογένεση**.

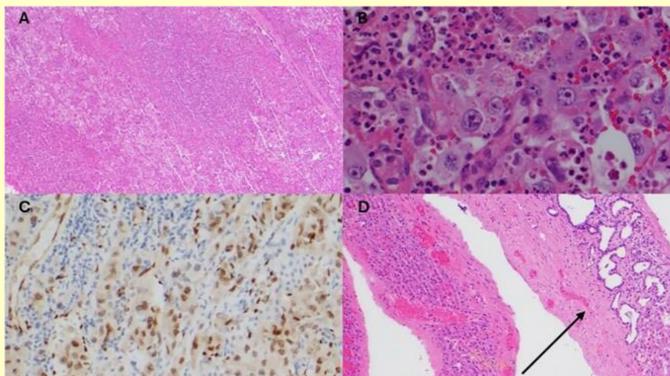
**Γενετικά, έχουν ταυτοποιηθεί μεταλλάξεις: PRKCSH, SEC63, ALG8, GANAB, SEC61B, → διαταράσσουν τη βιονέση και τη λειτουργία της πολυκυστίνης-1, →ΥΠΕΥΘΥΝΗ για τη φυσιολογική αρχιτεκτονική των χοληφόρων.**

**Ιστολογικά, οι κύστες είναι επενδυμένες με επιθήλιο που μιμείται τους χοληφόρους πόρους, αντανακλώντας την εμβρυολογική τους προέλευση.**

Τα **αγγειοσαρκώματα** είναι μια **σπάνια, εξαιρετικά επιθετική κακοήθεια ενδοθηλιακών** κυττάρων **λεμφαγγειακής** προέλευσης με **περιορισμένες** θεραπευτικές επιλογές. Η διηθητική τους φύση, με την **έλλειψη διακριτής κάψας** ή **σαφούς ορίου** μεταξύ των **ιστών**, καθιστά **δύσκολη την ανίχνευσή τους**. Τα στοιχεία για συστηματική χημειοθεραπεία είναι αδύναμα, με τη διαχείριση να βασίζεται συνήθως στην ακτινοθεραπεία και στη **ριζική** χειρουργική εκτομή.

## METHODS AND MATERIALS

Υλικό- Μέθοδοι: Όλα τα δεδομένα αντλήθηκαν από ιατρικές βάσεις δεδομένων όπως το Pub med, Scopus, Cochrane κλπ.



## RESULTS

**Διπλή παθολογία μεμονωμένης πολυκυστικής νόσου του ήπατος με υποκείμενο επιθηλιοειδές αγγειοσάρκωμα που οδηγεί σε υποτροπιάζουσα αιμορραγία ηπατικής κύστης.**



Το πρόσφατο άρθρο Wu et al. (2025) περιγράφει το πρώτο τεκμηριωμένο περιστατικό τέτοιας διπλής παθολογίας.

Η παρουσία **πολλαπλών κύστεων (PLD) μπορεί να κρύψει την παρουσία όγκου, ειδικά αν ο όγκος είναι ενσωματωμένος μεταξύ ή γύρω από τις κύστες. Στο περιγραφόμενο περιστατικό, η απεικόνιση και οι πρώτες επεμβάσεις (αγγειοεμβολισμός κ.λπ.) απέτυχαν να ανιχνεύσουν σαφή εστία όγκου.**

Η **βιοψία είναι δύσκολη λόγω του πολυκυστικού πλάσματος και του κινδύνου αιμορραγίας, και ίσως χρειάζεται ειδική τοποθέτηση.**

## RESULTS

Η χειρουργική αφαίρεση όγκων σε ήπαρ με εκτενή κύστες είναι πολύ πιο περίπλοκη: η ανατομία είναι παραμορφωμένη, οι κύστες μπορεί να έχουν αραίωση του ηπατικού παρεγχύματος, μειωμένη “στερεότητα” ιστού, και αυξημένος κίνδυνος αιμορραγίας.

Ενδεχομένως να μην είναι δυνατή πλήρης εκτομή αν ο όγκος διαχέεται ανάμεσα σε κύστες. Στην περίπτωση Wu et al., έγινε **μερική** εκτομή αλλά **δεν εντοπίστηκε** αρχικά **σαφής** μάζα.

Η ύπαρξη κακοήθειας σε PLD συχνά σημαίνει ότι η θεραπεία “κατασταλτικού/συντηρητικού” τύπου (παθητική διαχείριση ή παρηγορική) μπορεί να είναι πιο **κατάλληλη παρά επιθετική**, δεδομένης της πιθανής **ευαισθησίας σε επιτοκές**.

Η επιβεβαίωση γίνεται κυρίως με **βιοψία**, καθώς δεν υπάρχουν ειδικοί εργαστηριακοί δείκτες για κακοήθεια. (αγγειοσάρκωμα) → Η παρουσίαση είναι συνήθως **μη** ειδική: πόνος στο δεξιό άνω τεταρτημόριο, εύκολη κόπωση, απώλεια βάρους, και σε ορισμένες περιπτώσεις αιμορραγία ή ακόμη και ρήξη του όγκου. ↓ Η **ανοσοϊστοχημεία** δείχνει έντονη θετικότητα σε ενδοθηλιακούς δείκτες όπως ERG και CD31, με το ERG να αναγνωρίζεται ως ιδιαίτερα ευαίσθητος δείκτης αγγειακής διαφοροποίησης.

## DISCUSSION

Το αξιοθαύμαστο είναι **τριπλό**:

(α) η **σιωπηρή** φύση της νόσου όταν **συνυπάρχει** με PLD — ένας υψηλά επιθετικός αγγειακός όγκος μπορεί να «κρυφτεί» ανάμεσα στις κύστες·

(β) η **απεικονιστική παραπλάνηση** (αγγειοσάρκωμα που μιμείται περίπλοκη κύστη ή αιμάτωμα) — που οδηγεί σε **καθυστερήση** διάγνωσης· και

(γ) η **δυσαναλογία** μεταξύ **σπανιότητας** και **βαριάς πρόγνωσης** — δηλαδή, παρά το ότι είναι **εξαιρετικά** σπάνιο, όταν εμφανίζεται έχει ταχεία και καταστροφική πορεία.



Οι περιπτώσεις αυτές **αναδεικνύουν** την ανάγκη για υψηλό δείκτη υποψίας και αυξημένη χρήση εξειδικευμένης απεικόνισης και στοχευμένης βιοψίας.

## CONCLUSIONS

Οι **διπλές** ηπατικές παθολογίες μπορούν να δημιουργήσουν σημαντικές διαγνωστικές προκλήσεις, ιδιαίτερα σε οξείες καταστάσεις.

Σε υποτροπιάζουσα ηπατική αιμορραγία **χωρίς** αναγνωρίσιμη πηγή, θα πρέπει να τίθεται η υποψία μιας υποκείμενης κακοήθους διηθητικής διαδικασίας.

Όταν **συνυπάρχουν** επιπλεγμένη PLD και **ηπατική κακοήθεια**, η θεραπευτική αγωγή συχνά **δεν** είναι εφικτή και θα πρέπει να δίνεται **προτεραιότητα** στην **έγκαιρη** παρηγορική θεραπεία.

## REFERENCES

- Wu MY, Chui JN, Gofton C, Ahadi M, Brown K. A red flag and a red herring—dual pathology of isolated polycystic liver disease with underlying epithelioid angiosarcoma resulting in recurrent hepatic cyst haemorrhage. J Surg Case Rep. 2025;2025(7):rjaf400. doi:10.1093/sjcr/afaf400.
- Clinical characteristics, imaging features, and outcomes of primary hepatic angiosarcoma. Afd2. 2024; [DOI available in article]
- Jiang L, et al. Clinical characteristics and surgical treatments of primary hepatic angiosarcoma. BMC Gastroenterol. 2021;21:... (study on surgery & prognosis)
- Kothadia J. Polycystic Liver Disease. StatPearls. 2023. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing.
- Besse W, et al. Isolated polycystic liver disease genes define effectors of polycystin-1 function. J Clin Invest. 2017;127(8):... DOI: ...
- Cnossen WR, Drenth JP. Polycystic liver disease: an overview of pathogenesis, clinical manifestations and management. Orphanet J Rare Dis. 2014;9:69. doi:10.1186/1750-1172-9-69.
- Long M, et al. Epithelioid angiosarcoma of the liver: report of two cases and brief literature review. Int J Clin Exp Pathol. 2018;11(6):...
- Akhtar H, Anjum S. Low grade liver angiosarcoma, rare primary liver malignancy, presented with right upper abdominal pain: A case report. J Clin Images Med Case Rep. 2024;5(5):3023.
- Angiosarcoma Revisited: Diagnostic Challenges and a 16-year retrospective. IJP Iran Path. 2025;(volume/issue).

