

**ARTYKUŁ PRZEGLĄDOWY**  
REVIEW PAPER

# Wrodzone przetoki wrotno-systemowe – diagnostyka i leczenie

## Congenital portosystemic shunts – diagnosis and treatment

Mateusz Ciopiński, Weronika Jaroń, Marek Szymczak, Grzegorz Kowalewski, Piotr Kaliciński

Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Polska

### STRESZCZENIE

Wrodzona przetoka wrotno-systemowa to bardzo rzadka wada wrodzona układu naczyniowego polegająca na obecności patologicznych połączeń pomiędzy układem żyły wrotnej a żyłami systemowymi, przez co krew z krążenia trzewnego w całości lub częściowo omija wątrobę. Najczęstszymi objawami są hiperamonemia prowadząca do encefalopatii, obecność towarzyszących guzów wątroby oraz zespół wątrobowo-płucny. Ze względu na swą rzadkość oraz różnorodną symptomatologię sprawia ona duże trudności diagnostyczne. W jej leczeniu stosowane są najczęściej metody endowaskularnego zamknięcia przetoki. Jednak w przypadkach, gdy jest to niemożliwe, leczenie chirurgiczne może być skuteczną alternatywą. U wybranych chorych wskazane może być przeszczepienie wątroby.

### SŁOWA KLUCZOWE:

**wrodzona przetoka wrotno-systemowa, zespół Abernethy’ego, guz wątroby, zespół wątrobowo-płucny, encefalopatia wątrobowa.**

### ABSTRACT

Congenital portosystemic shunt is a very rare congenital defect of the splanchnic venous system, in which blood from the portal vein completely or partially bypasses the liver. The most common symptoms are: hyperammonaemia (which may lead to encephalopathy), liver tumours, and hepatopulmonary syndrome. Due to its rarity and complex symptomatology it remains a great diagnostic challenge. Currently, endovascular closure of the shunt is a primary therapy. However, in cases where it is impossible, surgical ligation is an alternative. In selected cases liver transplantation may be indicated.

### KEY WORDS:

**congenital portosystemic shunt, Abernethy malformation, liver tumour, hepatopulmonary syndrome, hepatic encephalopathy.**

### WSTĘP

Wrodzona przetoka wrotno-systemowa (*congenital portosystemic shunt* – CPSS) jest bardzo rzadką wadą

wrodzoną układu naczyniowego, której istotą jest obecność omijającego wątrobę patologicznego połączenia pomiędzy układem żyły wrotnej a żyłami systemowymi. Patologię tę jako pierwszy w 1793 r. opisał John Aber-

### ADRES DO KORESPONDENCJI:

Mateusz Ciopiński, Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, al. Dzieci Polskich 20, 04-730 Warszawa, e-mail: [m.ciopinski@ipczd.pl](mailto:m.ciopinski@ipczd.pl)

nethy, który w badaniu sekcyjnym 10-miesięcznej dziewczynki stwierdził brak żyły wrotnej oraz przetokę pomiędzy żyłą krezkową górną a żyłą główną dolną [1]. Dane z piśmiennictwa obejmują głównie opisy pojedynczych przypadków oraz niewielkie serie pacjentów, jednak w ciągu ostatnich 30 lat w wyniku rozwoju diagnostyki obrazowej rozpoznawalność wrodzonych przetok wrotno-systemowych znacząco wzrosła [2]. Obecnie częstość ich występowania oceniana jest na ok. 1 : 30 000 dzieci [3]. Patogeneza wady jest nieznana i prawdopodobnie wieloczynnikowa. Postuluje się znaczenie predyspozycji genetycznych do rozwoju tej wady, za czym przemawiają opisy jej rodzinnego występowania oraz względnie częste współistnienie z zespołem Downa [2, 4]. Jedną z hipotez tłumaczących powstawanie CPSS jest agenezja przewodu żylnego w życiu płodowym z obecnością alternatywnych naczyń prowadzących utlenowaną krew z żyły pępkowej do płodu, które nie ulegają zamknięciu w okresie postnatalnym [2, 5]. Malformacja ta może współistnieć z innymi wadami wrodzonymi, takimi jak: wady serca, atrezja dróg żółciowych, polisplenia, odwrócenie trzewi [5].

## ANATOMIA

Wrodzone przetoki wrotno-systemowe charakteryzują się dużą różnorodnością postaci anatomicznych. Mogą występować zewnątrzwątrobowo lub wewnątrzwątrobowo [7]. Przetoki zewnątrzwątrobowe (nazywane także malformacją Abernethy'ego [8]) zostały sklasyfikowane przez Morgana i Superinę [9] (ryc. 1). W typie I występuje całkowity brak wewnątrzwątrobowego układu żyły wrotnej, a całość krwi z układu trzewnego przepływa do żyły głównej dolnej, omijając wątrobę. Dodatkowo w typie I wyróżniono jeszcze postać Ia, w której żyła krezkowa górna nie łączy się z żyłą śledzionową, a oba naczynia osobno uchodzą do żyły głównej dolnej (całkowity brak żyły wrotnej), oraz typ Ib, gdzie istnieje pień żyły wrotnej łączący się nieprawidłowo z krążeniem systemowym. W typie II istnieje często hipoplastyczny wewnątrzwątrobowy układ rozgałęzień żyły wrotnej, dlatego jedynie część krwi z trzewi trafia bezpośrednio do układu żyły głównej dolnej.

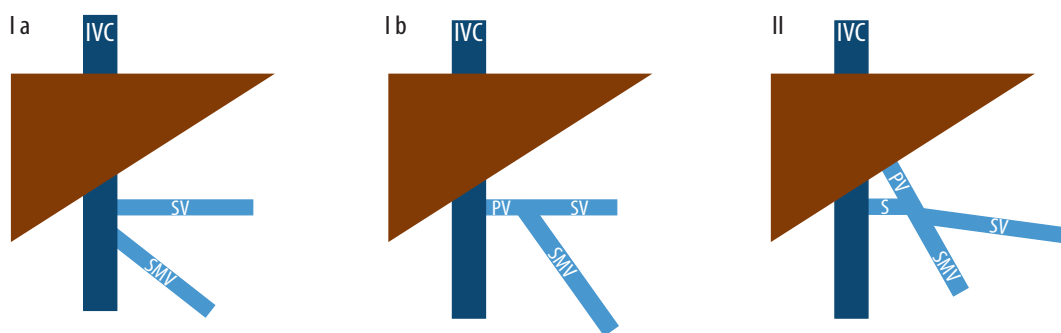
Najczęstszą lokalizację przetoki stanowi połączenie pomiędzy pniem żyły wrotnej lub jej gałęziami (częściej prawą) a żyłą główną dolną, choć opisywane są przetoki położone bardziej obwodowo, np. śledzionowo-nerkowe czy krezkowo-nerkowe [10].

Przetoki wewnątrzwątrobowe zostały z kolei podzielone przez Parka na cztery grupy: 1 – połączenie pomiędzy prawą gałęzią żyły wrotnej a żyłą główną dolną, 2 – obwodowe pojedyncze lub mnogie połączenia pomiędzy gałęziami wrotnymi a wątrobowymi w obrębie jednego segmentu, 3 – obwodowe, tętniakowate połączenie wrotno-systemowe, 4 – obwodowe, mnogie połączenia wrotno-systemowe w obu płatach [11]. W późniejszym czasie klasyfikację tę rozszerzono o piątą grupę, którą stanowi przetrwały przewód żylny [6]. W przypadku niewielkich przetok wewnątrzwątrobowych opisywano przypadki samoistnego zamknięcia się przetoki w pierwszym roku życia [12, 13].

## OBRAZ KLINICZNY

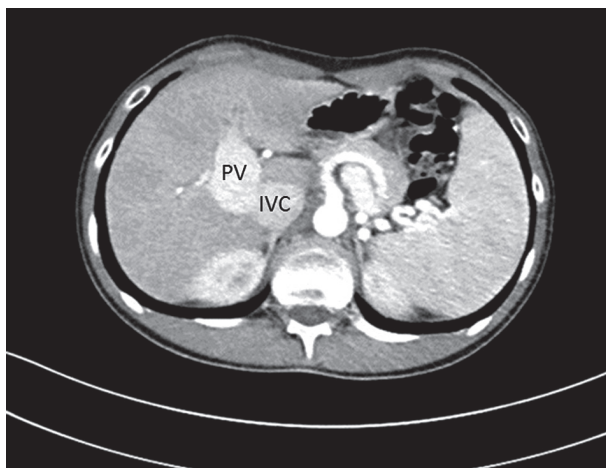
Objawy kliniczne CPSS są niezwykle różnorodne i niespecyficzne. Często bywają bardzo dyskretne, co może przyczynić się do opóźnienia rozpoznania. Są one związane zarówno z samą obecnością przetoki, jak i z nieprawidłowym rozwojem wątroby wynikającym z zaburzeń ukrwienia.

Pierwsze objawy pod postacią przedłużającej się cholestazy ze zwiększeniem stężenia kwasów żółciowych oraz transaminaz w surowicy mogą pojawić się już w wieku noworodkowym [2, 6, 14]. Objawy te związane są prawdopodobnie z niedostateczną perfuzją noworodkowej wątroby. Cholestazie często towarzyszą hiperamonemia i hipergalaktozemia, wynikające z braku przepływu krwi z krążenia trzewnego przez wątrobę. Należy jednak pamiętać, że obecność przetoki wrotno-systemowej nie zwalnia od poszukiwania innych przyczyn cholestazy (np. atrezji dróg żółciowych). W krajach, w których prowadzone są rutynowe badania przesiewowe w kierunku galaktozemii, podwyższone stężenie galaktozy we krwi bywa pierwszą stwierdzoną nieprawidłowością. Dlatego, poza diagnostyką w kierunku galaktozemii, postuluje

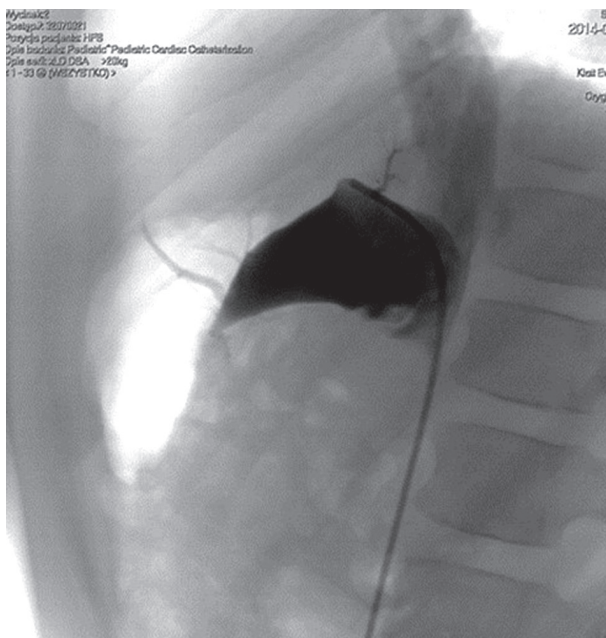


IVC – żyła główna górna, SV – żyła śledzionowa, SMV – żyła krezkowa górna, PV – żyła wrotna, S – przetoka

RYCINA 1. Klasyfikacja zewnątrzwątrobowych przetok wrotno-systemowych wg Morgana i Superiny



RYCINA 2. Obraz CT. Widoczna przetoka pomiędzy żyłą wrotną (PV) a żyłą główną dolną (IVC)



RYCINA 3. Obraz angiograficzny. Widoczna szeroka przetoka wrotno-systemowa oraz hipoplastyczny wewnątrzwątrobowy układ wrotny

się ocenę tych pacjentów pod kątem obecności przetoki wrotno-systemowej [3, 15].

W ok. 50% przypadków CPSS towarzyszą też różne guzy wątroby, co przypisuje się z kolei zwiększonemu przepływowi tętniczemu przez wątrobę [2, 6, 16]. Najczęściej zmiany te mają charakter łagodny, zwykle jest to ogniskowy przerost guzkowy, guzkowy przerost regeneracyjny lub gruczolak [2, 6, 14, 17]. Mogą one być pojedyncze lub mnogie. Zdarzają się jednak również zmiany złośliwe – głównie rak wątrobowokomórkowy (*hepatocarcinoma*), ale także wątrobiak zarodkowy (*hepatoblastoma*) i inne rzadsze nowotwory [14, 17, 18]. Częstość guzów łagodnych jest podobna niezależnie od typu przetoki, zaś nowotwory złośliwe występują głównie w przypadku przetok zewnątrzwątrobowych [2].

U części pacjentów malformacji towarzyszy objawiający się hipoksemią zespół wątrobowo-płuczny lub nadciśnienie płucne [2, 6]. Powstanie tych objawów tłumaczy się ekspozycją naczyń krążenia płucnego na omijające wątrobę wazoaktywne czynniki wzrostu [19]. Mogą one powodować rozszerzenie naczyń płucnych i zaburzenie stosunku wentylacji do perfuzji, a także obliterację i włóknienie tętnic płucnych. Zaburzenia te występują niezależnie od postaci anatomicznej wady.

Inną częstą manifestacją CPSS jest encefalopatia związana z toksycznym działaniem amoniaku i innych metabolitów na ośrodkowy układ nerwowy [2, 6, 14]. Objawia się ona najczęściej opóźnieniem rozwoju psychicznego, trudnościami w nauce i zaburzeniami zachowania przypominającymi autyzm. Czasem objawom tym mogą towarzyszyć drgawki i nieprawidłowości w badaniu elektroencefalograficznym. Bywa, że zaburzenia zachowania nasilają się po obfitych posiłkach. Objawy te stwierdzone są niezależnie od wieku, a ich nasilenie związane jest z wielkością przetoki.

## DIAGNOSTYKA

W diagnostyce CPSS kluczową rolę odgrywiają badania obrazowe. Ze względu na dużą dostępność badaniem wykonywanym zwykle w pierwszej kolejności jest ultrasonografia (USG). Wykorzystanie opcji Doppler pozwala na uwidocznienie patologicznego naczynia, stwierdzenie hipoplazji układu wrotnego oraz określenie kierunku i prędkości przepływu krwi, a często również kompensacyjny wzrost przepływu tętniczego. W przypadku malformacji zewnątrzwątrobowej typu I nie uwidoczni się naczyń wrotnych wewnątrz wątroby. Badanie USG umożliwia też zobrazowanie związanych z przetoką zmian guzowatych w wątrobie [2, 16, 20]. W ostatnim czasie pojawiają się ponadto doniesienia o rozpoznawaniu przetok wrotno-systemowych w prenatalnych badaniach USG [13, 21].

Badanie tomografii komputerowej w opcji angio-TK pozwala na dokładną ocenę anatomii przetoki (długości patologicznego naczynia i jego średnicy) oraz jej stosunku do miększu wątroby, co jest niezwykle pomocne w doborze odpowiedniej strategii postępowania (ryc. 2). Ponadto badanie to pozwala na ocenę zmian guzowatych w wątrobie (ryc. 3). Podobnych danych dostarcza badanie rezonansu magnetycznego (MR) [2, 16, 20]. W niektórych ośrodkach wykonywana jest również przezodbytnicza scyntygrafia wrotna, która umożliwia określenie tzw. *shunt ratio*. Jest to wskaźnik procentowy obliczany na podstawie oceny gromadzenia radioizotopu w wątrobie i sercu, pozwalający na ilościową ocenę przepływu przez przetokę [20, 22].

## POSTĘPOWANIE

W każdym przypadku stwierdzenia przetoki wrotno-systemowej niezależnie od objawów klinicznych należy

TABELA 1. Badania diagnostyczne

Badania laboratoryjne	Badania obrazowe	Inne
<ul style="list-style-type: none"> <li>• transaminazy (AspAT, AlAT)</li> <li>• <math>\gamma</math>-glutamylotranspeptydaza (GGTP)</li> <li>• bilirubina całkowita/bezpośrednia</li> <li>• koagulogram</li> <li>• amoniak</li> <li>• kwasy żółciowe</li> <li>• glikemia</li> <li>• <math>\alpha</math>-fetoproteina (w przypadku guza wątroby)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• USG/Doppler</li> <li>• angio-TK i/lub MR</li> <li>• angiografia</li> <li>• echokardiografia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• badanie neurologiczne</li> <li>• ocena psychologiczna</li> <li>• badania histopatologiczne (w przypadku guza wątroby)</li> </ul>

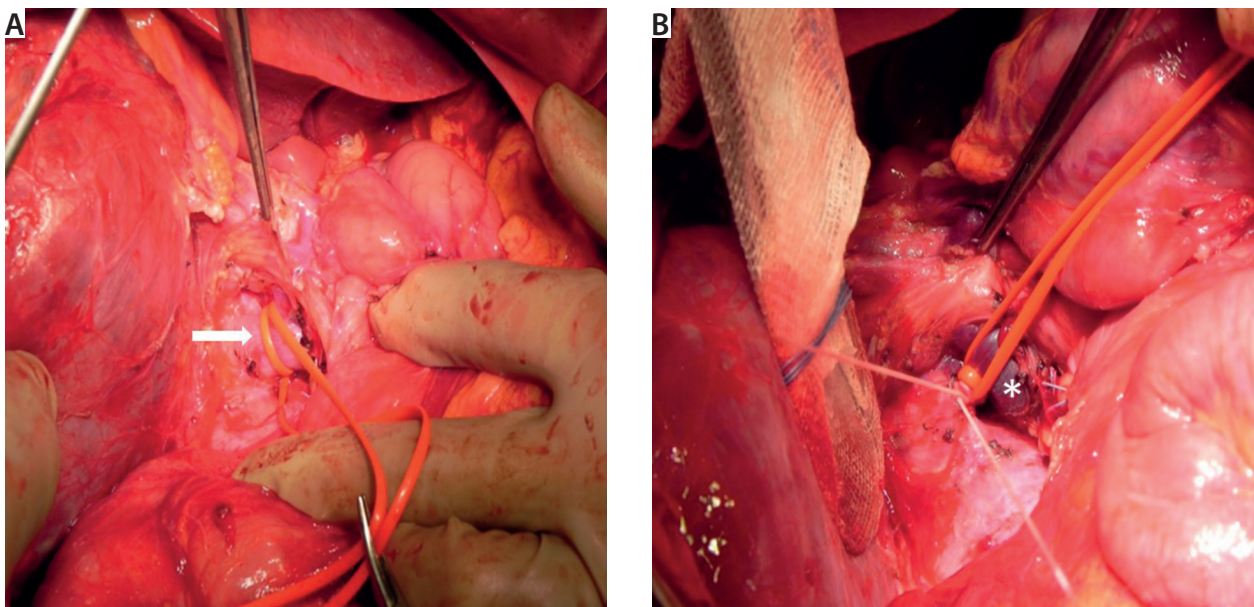
przeprowadzić pełną diagnostykę w kierunku zaburzeń charakterystycznych dla tej patologii oraz wykluczyć nadciśnienie wrotne [2]. Powinna ona obejmować panel badań biochemicznych, badania obrazowe, ocenę neurologiczną, a w wybranych przypadkach także badanie histopatologiczne (tab. 1). Sposób postępowania powinien być określany indywidualnie w zależności od wieku pacjenta, charakteru i nasilenia objawów, a także typu przetoki, jej lokalizacji oraz rozmiaru.

W przypadku przetok wykrytych prenatalnie lub w okresie niemowlęcym, jeśli nie towarzyszą im objawy kliniczne, zalecana jest obserwacja. W tym wieku opisano bowiem przypadki samoistnego zamknięcia się przetok, zwłaszcza wewnątrzwątrobowych położonych obwodowo [2, 6, 13]. Postępowanie wyczekujące można również rozważyć u starszych bezobjawowych pacjentów, ale powinni oni pozostawać pod stałą kontrolą. W pozostałych przypadkach należy dążyć do zamknięcia przetoki, a wybór sposobu powinien być uzależniony od cech nieprawidłowego połączenia wrotno-systemowego, m.in. lokalizacji, wielkości, dostępności metodami chirurgicznymi czy radiologii interwencyjnej. Najczęstszymi wskazaniami do le-

czenia są utrzymująca się hiperamonemia, objawy encefalopatii wątrobowej oraz zespołu wątrobowo-płucnego [23].

W przypadku objawowej przetoki wrotno-systemowej typu I jedyną możliwością leczenia przyczynowego jest przeszczepienie wątroby, gdyż zamknięcie przetoki uniemożliwiłoby odpływ krwi z łożyska trzewnego [6, 24]. Leczenie takie zarezerwowane jest też dla pacjentów z objawami zespołu wątrobowo-płucnego oraz z encefalopatią, a także z niekorzystnie zlokalizowanymi guzami wątroby. Wskazanie do przeszczepienia wątroby może również stanowić obecność mnogich przetok wewnątrzwątrobowych w całej wątrobie [25]. W pozostałych przypadkach, gdy w badaniach obrazowych widoczny jest wewnątrzwątrobowy układ wrotny, w zależności od warunków anatomicznych w celu zamknięcia przetoki stosuje się techniki endowaskularne lub leczenie operacyjne [2, 6, 14] (ryc. 4).

Po przeprowadzeniu diagnostyki obrazowej za pomocą tomografii komputerowej lub rezonansu magnetycznego rozważyć należy wskazania do przeznaczyniowego badania kontrastowego połączonego z oceną rozmiaru przetoki, długości patologicznego naczynia, pomiarem ciśnienia w układzie wrotnym, próbną okluzją przetoki



RYCINA 4. Widok śródoperacyjny: A – widoczna przetoka oznaczona strzałką, B – stan po zamknięciu przetoki – widoczna żyła wrotna (\*)

oraz próbą uwidocznienia wewnątrzwątrobowego układu wrotnego. Zabieg ten powinien być jednak wykonywany zawsze w celach terapeutycznych, a w przypadku korzystnych warunków anatomicznych oraz dobrej tolerancji próbnego zamknięcia przetoki z uwidocznieniem przepływu wewnątrzwątrobowego powinno go zakończyć zamknięcie nieprawidłowego połączenia wrotno-systemowego metodami radiologii interwencyjnej. Z reguły wykonuje się go przez nakłucie żyły udowej lub żyły szyjnej [2, 6, 14, 16].

W przypadku bardzo dużych przetok o ograniczonym dostępie stosowane bywa łączne lub etapowe leczenie, polegające na operacyjnym zwężeniu przetoki, czasem z jej następczym całkowitym zamknięciem za pomocą technik radiologii interwencyjnej [14, 26].

Niezależnie od planowanego sposobu leczenia zamknięcie przetoki powinno być zawsze poprzedzone oceną wydolności krążenia wrotnego. W sytuacji leczenia operacyjnego ocenia się wygląd jelit po próbnym zamknięciu przetoki, a badaniem śródoperacyjnym USG Doppler przepływ wrotny w wątrobie. Zwykle początkowo pojawiają się cechy zastoju w krążeniu żylnym i obrzęk ściany jelit, ale po kilkunastu minutach objawy te ustępują, co pozwala na zamknięcie przetoki. W trakcie leczenia endowaskularnego ocenia się ciśnienie w układzie wrotnym po próbnym zamknięciu przetoki. W przypadku stwierdzenia wysokiego ciśnienia wrotnego (> 32 mm Hg) należy rozważyć leczenie etapowe [14].

W efekcie zamknięcia przetoki dochodzi do znacznego zmniejszenia lub całkowitego ustąpienia objawów płucnych, krążeniowych i neurologicznych [2, 6]. Opisano także regresję łagodnych zmian guzowatych w wątrobie [14]. Wszyscy pacjenci wymagają okresowych kontroli, w trakcie których należy zwrócić szczególną uwagę na zwiększone ryzyko rozwoju nowotworów złośliwych.

## PODSUMOWANIE

Wrodzona przetoka wrotno-systemowa ze względu na swoją rzadkość oraz nietypowe, bardzo różnorodne objawy jest wadą sprawiającą wiele trudności diagnostycznych oraz terapeutycznych. Powinna być brana pod uwagę w różnicowaniu przyczyn cholestazy okresu noworodkowo-niemowlęcego, hiperamonemii, zespołu wątrobowo-płucnego oraz encefalopatii. Jej diagnostyka oparta jest na współczesnych badaniach obrazowych. Leczenie tej wady powinno być prowadzone w ośrodkach doświadczonych w leczeniu zmian naczyniowych wątroby, w których dostępne są wszystkie możliwe metody leczenia łącznie z zabiegami endowaskularnymi, chirurgią wątroby i przeszczepieniem wątroby. Sposób leczenia powinien być dobierany indywidualnie, z uwzględnieniem potencjalnego ryzyka i skuteczności.

## OŚWIADCZENIE

Autorzy deklarują brak konfliktu interesów.

## PIŚMIENICTWO

1. Abernethy J. Account of two instances of uncommon formation in the viscera of human body. *Phil Trans R Soc* 1793; 83: 59-66.
2. Bernard O, Franchi-Abella S, Branchereau S i wsp. Congenital portosystemic shunts in children: recognition, evaluation, and management. *Semin Liver Dis* 2012; 32: 273-287.
3. Ono H, Mawatari H, Mizoguchi N i wsp. Clinical features and outcome of eight infants with intrahepatic portovenous shunts detected in neonatal screening for galactosaemia. *Acta Paediatr* 1998; 87: 631-634.
4. Uchino T, Endo F, Ikeda S i wsp. Three brothers with progressive hepatic dysfunction and severe hepatic steatosis due to patent ductus venosus. *Gastroenterology* 1996; 110: 1964-1968.
5. Loomba RS, Frommelt M, Moe D i wsp. Agenesis of the venous duct: two cases of extrahepatic drainage of the umbilical vein and extrahepatic portosystemic shunt with a review of the literature. *Cardiol Young* 2014; 25: 208-217.
6. Sokollik C, Bandsma RH, Gana JC i wsp. Congenital portosystemic shunt: characterization of a multisystem disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2013; 56: 675-681.
7. Stringer MD. The clinical anatomy of congenital portosystemic venous shunts. *Clin Anat* 2008; 21: 147-157.
8. Howard ER, Davenport M. Congenital extrahepatic portocaval shunts – the Abernethy malformation. *J Pediatr Surg* 1997; 32: 494-497.
9. Morgan G, Superina R. Congenital absence of the portal vein: two cases and a proposed classification system for portosystemic vascular anomalies. *J Pediatr Surg* 1994; 29: 1239-1241.
10. Lautz TB, Tantemsapya, Rowell E i wsp. Management and classification of type II congenital portosystemic shunts. *J Pediatr Surg* 2011; 46: 308-314.
11. Park JH, Cha SH, Han JK i wsp. Intrahepatic portosystemic venous shunt. *AJR Am J Roentgenol* 1990; 155: 527-528.
12. Uchino T, Matsuda I, Endo F. The long-term prognosis of congenital portosystemic venous shunt. *J Pediatr* 1999; 135: 254-256.
13. Chocarro G, Amnesty MV, Encinas JL i wsp. Congenital portosystemic shunts: clinic heterogeneity requires an individual management of the patient. *Eur J Pediatr Surg* 2016; 26: 74-80.
14. Franchi-Abella S, Branchereau S, Lambert V i wsp. Complications of congenital portosystemic shunts in children: therapeutic options and outcomes. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2010; 51: 322-330.
15. Gitzelmann R, Forster I, Willi UV. Hypergalactosaemia in a newborn: self-limiting portosystemic venous shunt. *Eur J Pediatr* 1997; 156: 719-722.
16. Alonso-Gamarra E, Parron M, Perez A i wsp. Clinical and radiologic manifestations of congenital extrahepatic portosystemic shunts: A comprehensive review. *Radiographics* 2011; 31: 707-723.
17. Murray CP, Yoo SJ, Babyn PS. Congenital extrahepatic portosystemic shunts. *Pediatr Radiol* 2003; 33: 614-620.
18. Kawano S, Hasegawa S, Urushihara N i wsp. Hepatoblastoma with congenital absence of the portal vein – a case report. *Eur J Pediatr Surg* 2007; 12: 292-294.
19. Yagi H, Takada Y, Fujimoto Y i wsp. Successful surgical ligation under intraoperative portal vein pressure monitoring of a large portosystemic shunt presenting an intrapulmonary shunt: report of a case. *Surg Today* 2004; 34: 1049-1052.
20. Gupta P, Sinha A, Kushaljit SS i wsp. Congenital extrahepatic portosystemic shunts: spectrum of findings on ultrasound, computed tomography, and magnetic resonance imaging. *Radiol Res Pract* 2015; 2015: 181958.

21. Achiron R, Gindes L, Kivilevitch Z i wsp. Prenatal diagnosis of congenital agenesis of the fetal portal venous system. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 34: 643-652.
22. Shiomi S, Kuroki T, Kurai O i wsp. Portal circulation by technetium-99m pertechnetate per-rectal portal scintigraphy. *J Nucl Med* 1988; 29: 460-465.
23. Guerin F, Blanc T, Gauthier F i wsp. Congenital portosystemic vascular malformations. *Semin Pediatr Surg* 2012; 21: 233-244.
24. Sakamoto S, Shigeta T, Fukuda A i wsp. The role of liver transplantation for congenital extrahepatic portosystemic shunt. *Transplantation* 2012; 93: 1282-1287.
25. Skakamoto S, Kasahara M, Shigeta T i wsp. Living donor liver transplantation for multiple intrahepatic portosystemic shunts after involution of infantile hepatic hemangiomas. *J Pediatr Surg* 2011; 46: 1288-1291.
26. Kamimatsuse A, Onitake Y, Kamei N i wsp. Surgical intervention for patent ductus venosus. *Pediatr Surg Int* 2010; 26: 1025-1030.