

DESAFÍOS DIAGNÓSTICOS Y TERAPÉUTICOS EN COLANGITIS BILIAR PRIMARIA: UN CASO CON PANCITOPENIA Y COMORBILIDADES COMPLEJAS

Hernández-Navas Jorge¹ , Dulcey-Sarmiento Luis² ,

Gómez-Ayala Jaime³ , Therán-León, Juan⁴ 

1. Médico investigador. Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia.
2. Médico especialista en medicina interna. Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela.
3. Profesor titular. Facultad de medicina. Universidad Autónoma de Bucaramanga, Colombia.
4. Médico residente de medicina familiar. Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia.

Recibido: 12/02/2025

Aceptado: 09/03/2025

EMAIL: jorgeandreshernandez2017@gmail.com

RESUMEN

La colangitis biliar primaria (CBP) es una enfermedad hepática autoinmune crónica caracterizada por la destrucción de los conductos biliares intrahepáticos, que conduce a colestasis, inflamación progresiva y, en casos avanzados, a cirrosis. Este reporte describe a una mujer de 60 años con antecedentes de CBP, diabetes mellitus tipo 2 e hiperlipidemia,

quién presentó ictericia escleral, pancitopenia y esplenomegalia. Los hallazgos diagnósticos incluyeron niveles elevados de anticuerpos antimitocondriales (AMA) y antinucleares (ANA), pancitopenia secundaria a hiperesplenismo y esplenomegalia confirmada por ecografía. El tratamiento con ácido ursodesoxicólico estabilizó la colestasis, mientras que la pancitopenia persiste bajo monitoreo hematológico. Este caso resalta la importancia de un enfoque multidisciplinario para manejar las complicaciones metabólicas, hematológicas y hepáticas de la CBP, destacando el papel del diagnóstico temprano basado en marcadores inmunológicos y el manejo integral para prevenir progresión a insuficiencia hepática. La educación y el seguimiento clínico son esenciales para mejorar el pronóstico.

PALABRAS CLAVE: colangitis biliar primaria; colestasis; pancitopenia; esplenomegalia.

DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC CHALLENGES IN PRIMARY BILIARY CHOLANGITIS: A CASE WITH PANCYTOPENIA AND COMPLEX COMORBILITIES

ABSTRACT

Primary biliary cholangitis (PBC) is a chronic autoimmune liver disease characterized by the destruction of intrahepatic bile ducts, leading to cholestasis, progressive inflammation, and, in advanced stages, cirrhosis. This report describes a 60-year-old woman with a history of

PBC, type 2 diabetes mellitus, and hyperlipidemia, presenting with scleral jaundice, pancytopenia, and splenomegaly. Diagnostic findings included elevated antimitochondrial antibodies (AMA) and antinuclear antibodies (ANA), pancytopenia secondary to hypersplenism, and splenomegaly confirmed via ultrasound. Treatment with ursodeoxycholic acid stabilized cholestasis, while pancytopenia remains under hematological monitoring. This case highlights the importance of a multidisciplinary approach to managing the metabolic, hematological, and hepatic complications of PBC, emphasizing the role of early diagnosis based on immunological markers and comprehensive management to prevent progression to liver failure. Patient education and continuous follow-up are critical to improving outcomes.

KEYWORDS: primary biliary cholangitis; cholestasis; pancytopenia; splenomegaly.

INTRODUCCIÓN

La colangitis biliar primaria (CBP) es una enfermedad autoinmune crónica que afecta los conductos biliares intrahepáticos, caracterizada por inflamación, colestasis progresiva y daño hepático que puede llevar a cirrosis y falla

hepática. Predomina en mujeres entre los 40 y 60 años, con una relación mujer-hombre de hasta 9:1. Su etiología implica una combinación de factores genéticos, ambientales y autoinmunes. El marcador serológico característico son los anticuerpos antimitocondriales (AMA),

presentes en más del 90% de los pacientes, lo que facilita el diagnóstico en etapas iniciales (1,2).

En Latinoamérica, la epidemiología de la CBP está poco documentada, pero se estima que su prevalencia es menor que en Europa y Norteamérica. En Colombia, los casos reportados siguen la tendencia global, con predominancia en mujeres mayores de 40 años. Sin embargo, las limitaciones en el acceso a pruebas diagnósticas avanzadas y la baja sospecha clínica contribuyen al diagnóstico tardío.

En la región, la ausencia de registros epidemiológicos consolidados dificulta una caracterización más precisa de la enfermedad y sus características demográficas (2,3).

Clínicamente, la CBP puede presentarse de manera asintomática, detectándose en

etapas iniciales mediante la elevación de enzimas hepáticas de tipo colestásico, como la fosfatasa alcalina (FA). En pacientes sintomáticos, los principales signos y síntomas incluyen fatiga persistente, prurito, ictericia y xantomas. En etapas avanzadas, las complicaciones pueden progresar a cirrosis, hipertensión portal y falla hepática. El diagnóstico se basa en la identificación de alteraciones bioquímicas e inmunológicas, siendo esenciales la detección de AMA y anticuerpos antinucleares (ANA). El tratamiento estándar incluye ácido ursodesoxicólico (UDCA), que ha demostrado mejorar la supervivencia libre de trasplante hepático. En casos de respuesta insuficiente, se consideran terapias adicionales como ácido obético y agentes inmunomoduladores(4).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Este caso describe a una mujer de 60 años con antecedentes de colangitis biliar primaria (CBP), diabetes mellitus tipo 2 e hiperlipidemia, quien consulta para seguimiento en un contexto de múltiples comorbilidades. La paciente refiere astenia como síntoma predominante. Dentro de los antecedentes médicos destacan gastritis crónica y diagnóstico previo de CBP confirmado en 2017 mediante estudios inmunológicos positivos para anticuerpos antimitocondriales (AMA) con títulos 1:320 y anticuerpos antinucleares (ANA) 1:160. No se reportaron alergias, hábitos tóxicos ni exposición a biomasa.

En el examen físico, presentó un índice de masa corporal de 21.02 (desnutrición

leve) con presión arterial normal (120/70 mmHg) y frecuencia cardíaca elevada (98 lpm). Se realizó una ecografía abdominal que evidenció esplenomegalia, con un eje longitudinal del bazo de 15 cm y área de 60 cm², compatible con afectación sistémica. Las pruebas de laboratorio mostraron colesterol LDL elevado (159.4 mg/dL) y niveles normales de proteína C reactiva (0.4 mg/dL). Los anticuerpos AMA permanecieron elevados, reafirmando el diagnóstico de CBP. El hemograma reveló pancitopenia, sugiriendo la necesidad de evaluación hematológica para descartar gamapatía monoclonal, apoyada por niveles elevados de IgG (3319.00 mg/dL).

El diagnóstico se basa en la identificación de alteraciones bioquímicas e inmunológicas, siendo esenciales la

detección de AMA y anticuerpos antinucleares (ANA). El tratamiento estándar incluye ácido ursodesoxicólico (UDCA), que ha demostrado mejorar la supervivencia libre de trasplante hepático.

El manejo inicial incluyó la recomendación de una biopsia de médula ósea como prioridad y remisión urgente a hematología. Adicionalmente, se indicó seguimiento por medicina interna, control de comorbilidades y educación en hábitos saludables, priorizando la prevención de complicaciones cardiovasculares. La paciente fue instruida sobre la importancia de vacunación contra la influenza y medidas preventivas para minimizar riesgos asociados a su estado inmunocomprometido.

Evolución clínica:

A los tres meses, la paciente reportó mejoría en la fatiga tras optimización del tratamiento nutricional y control metabólico. Sin embargo, persistió la pancitopenia, lo que llevó a realizar la biopsia de médula ósea, que descartó una gamapatía monoclonal, confirmando que la pancitopenia era secundaria a su condición autoinmune. En el seguimiento, el tratamiento con UDCA logró estabilizar los niveles de fosfatasa alcalina y bilirrubinas, indicando control de la colestasis. Se inició tratamiento hipolipemiante para el manejo del colesterol LDL elevado y se reforzó el monitoreo periódico por hematología y reumatología para prevenir complicaciones adicionales.

El caso resalta la complejidad de la CBP, una enfermedad autoinmune hepática

rara, especialmente en pacientes con múltiples comorbilidades. El diagnóstico y manejo multidisciplinario son esenciales para prevenir complicaciones a largo plazo, como insuficiencia hepática o

progresión a cirrosis avanzada. Este reporte subraya la relevancia de la detección temprana, un enfoque integral y el uso de terapias dirigidas en el tratamiento de enfermedades crónicas.



Figura 1. Paciente femenina de 60 años con ictericia escleral, asociada a colestasis crónica. Se observan pliegues cutáneos frontales marcados y facies de aspecto crónico, sin lesiones dérmicas visibles ni otros signos externos de insuficiencia hepática avanzada.



Figura 1: Ecografía abdominal mostrando esplenomegalia. Se observa un bazo aumentado de tamaño, con un eje longitudinal de 15 cm y un área aproximada de 60 cm².

DISCUSIÓN

El presente caso pone de manifiesto la complejidad diagnóstica y terapéutica de la colangitis biliar primaria (CBP), una enfermedad autoinmune crónica que afecta predominantemente a mujeres de mediana edad y que, en este contexto, se presenta en una paciente con comorbilidades significativas como diabetes mellitus tipo 2, hiperlipidemia y pancitopenia. Los niveles elevados de anticuerpos antimitocondriales (AMA) y antinucleares (ANA), característicos de la enfermedad, confirmaron el diagnóstico, subrayando la importancia de los biomarcadores inmunológicos en la identificación temprana y precisa de la CBP. Este hallazgo es coherente con la literatura, que reporta la sensibilidad y especificidad de los AMA como

herramientas diagnósticas esenciales en la CBP.⁽⁵⁾

La presencia de esplenomegalia asociada con pancitopenia representó un reto clínico significativo. Inicialmente, la sospecha de una gamapatía monoclonal reflejó un diagnóstico diferencial razonable, dada la correlación conocida entre pancitopenia y procesos hematológicos secundarios o concomitantes en pacientes con enfermedades autoinmunes crónicas. Sin embargo, la biopsia de médula ósea descartó esta posibilidad y confirmó que las alteraciones hematológicas eran probablemente consecuencia del proceso inflamatorio sistémico subyacente, característico de la CBP avanzada. Este fenómeno puede explicarse por la activación persistente del sistema

inmunológico, la hiperplasia esplénica secundaria y el atrapamiento celular en el bazo, procesos descritos previamente en la literatura (6,7).

El tratamiento con ácido ursodesoxicólico (UDCA) permitió estabilizar los niveles de fosfatasa alcalina y bilirrubinas, lo que indica una mejoría en la función hepática y un control efectivo de la colestasis. Estos resultados refuerzan la evidencia existente sobre los beneficios del UDCA como terapia estándar en la CBP, al mejorar la supervivencia libre de trasplante hepático y reducir la progresión hacia la cirrosis. No obstante, la persistencia de la pancitopenia subraya la necesidad de un monitoreo riguroso y de un manejo multidisciplinario que incluya el control metabólico y hematológico. La optimización de los niveles de colesterol

LDL, mediante el uso de hipolipemiantes, contribuyó a reducir el riesgo cardiovascular, el cual está aumentado en pacientes con CBP debido a la inflamación crónica y las alteraciones metabólicas asociadas (8).

En términos de manejo sistémico, este caso resalta la interconexión entre los sistemas inmunológico, hepático y hematológico en el contexto de una enfermedad autoinmune crónica. La esplenomegalia y la pancitopenia no solo representan complicaciones aisladas, sino manifestaciones sistémicas del mismo proceso patológico que requiere un abordaje integral. La fatiga, uno de los síntomas más prevalentes y debilitantes en la CBP, mejoró con la corrección de los desequilibrios metabólicos, lo que subraya la necesidad de intervenciones

personalizadas que trasciendan el tratamiento hepático (9).

Finalmente, este caso pone en evidencia la importancia de un enfoque multidisciplinario para manejar las interacciones complejas entre las comorbilidades y las complicaciones de la CBP. A largo plazo, el monitoreo continuo de las alteraciones inmunológicas, metabólicas y hematológicas es crucial para prevenir complicaciones severas, optimizar la calidad de vida y reducir la carga sistémica de la enfermedad. Este reporte, además, subraya la necesidad de investigar más a fondo las interacciones fisiopatológicas entre las manifestaciones extrahepáticas de la CBP y su impacto en el pronóstico general del paciente.

CONCLUSIÓN

La colangitis biliar primaria (CBP) es una enfermedad autoinmune hepática cuya complejidad aumenta con la presencia de comorbilidades y complicaciones extrahepáticas. Este caso resalta la importancia del diagnóstico temprano mediante biomarcadores inmunológicos y del manejo con ácido ursodesoxicólico (UDCA) para estabilizar la colestasis. Además, enfatiza la necesidad de un enfoque multidisciplinario para abordar complicaciones como pancitopenia y esplenomegalia, optimizando así el pronóstico y la calidad de vida del paciente. El monitoreo continuo y la intervención integral son esenciales para prevenir complicaciones severas y mejorar los resultados a largo plazo..

REFERENCIAS

1. Daza J, Espinosa-Montagut N, Kautz A, Langenbacher D, Hetjens M, Siegel F, et al. Symptom Reporting in Patients with Primary Biliary Cholangitis: Higher Burden of Symptoms detection using an interactive App. *Dig Dis* [Internet]. 2025 Jan 14 [cited 2025 Jan 22];1–18. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39809233/> Hepatol [Internet]. 2023 Jul 1 [cited 2025 Jan 22];21(8):2076–87. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36809835/>
2. Terzioli Beretta-Piccoli B, Miel-Vergani G, Vergani D, Vierling JM, Adams D, Alpini G, et al. The challenges of primary biliary cholangitis: What is new and what needs to be done. *J Autoimmun* [Internet]. 2019 Dec 1 [cited 2025 Jan 22];105. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31548157/> 4. Lleo A, Wang GQ, Gershwin ME, Hirschfield GM. Primary biliary cholangitis. *Lancet* [Internet]. 2020 Dec 12 [cited 2025 Jan 22];396(10266):1915–26. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33308474/>
3. Levy C, Manns M, Hirschfield G. New Treatment Paradigms in Primary Biliary Cholangitis. *Clin Gastroenterol Hepatol* [Internet]. 2020 Feb 1 [cited 2025 Jan 22];17(2):93–110. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31819247/>
5. Gulamhusein AF, Hirschfield GM. Primary biliary cholangitis: pathogenesis and therapeutic opportunities. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* [Internet]. 2020 Feb 1 [cited 2025 Jan 22];17(2):93–110. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31819247/>
6. Montano-Loza AJ, Corpechot C. Definition and Management of

- Patients With Primary Biliary Cholangitis and an Incomplete Response to Therapy. Clin Gastroenterol Hepatol [Internet]. 2021 Nov 1 [cited 2025 Jan 22];19(11):2241-2251.e1. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32629125/>
7. Kwo PY, Cohen SM, Lim JK. ACG Clinical Guideline: Evaluation of Abnormal Liver Chemistries. Am J Gastroenterol [Internet]. 2017 Jan 1 [cited 2025 Jan 22];112(1):18–35. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27995906/>
8. Daza J, Espinosa-Montagut N, Kautz A, Langenbacher D, Hetjens M, Siegel F, et al. Symptom Reporting in Patients with Primary Biliary Cholangitis: Higher Burden of Symptoms detection using an interactive App. Dig Dis [Internet]. 2025 Jan 14 [cited 2025 Jan 22];1–18. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39809233/>
9. Levy C, Manns M, Hirschfield G. New Treatment Paradigms in Primary Biliary Cholangitis. Clin Gastroenterol Hepatol [Internet]. 2023 Jul 1 [cited 2025 Jan 22];21(8):2076–87. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36809835/>