



IF-016 - ERDHEIM-CHESTER: UN RETO DIAGNÓSTICO

S. Castañeda Pérez, J. Baltasar Corral, S. Piqueras Ruiz, C. González San Narciso, N. Toledo Samaniego, M. Barrientos Guerrero e I. Pérez Tamayo

Medicina Interna. Hospital General Gregorio Marañón. Madrid.

Resumen

Objetivos: Presentación de una serie de casos de enfermedad de Erdheim-Chester (EEC) de un hospital terciario.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de casos consecutivos desde 1995 a 2019 a partir de dos casos diagnosticados en nuestro servicio en 2018.

Resultados: Caso 1: mujer de 37 años, ingresada para estudio de poliadenopatías y dolores óseos, diagnosticada de EEC por lesiones hipermetabólicas óseas difusas, en múltiples cadenas ganglionares supra e infradiafragmáticas y en senos paranasales en tomografía computarizada con emisión de positrones (PET-TC), junto con histología compatible en biopsia ósea (fig. 1). Caso 2: varón de 77 años, con diabetes insípida hipofisaria, ingresado para estudio de lesiones nodulares pulmonares, diagnosticado a través de biopsia pulmonar con histología compatible junto con hallazgos metabólicos a nivel pleuropulmonar (fig. 2) y femoral bilateral así como fibrosis periaórtica y retroperitoneal con tejido infiltrativo perirrenal. Caso 3: mujer de 62 años, ingresada por cuadro constitucional con pancitopenia y ataxia de la marcha. Se objetivan lesiones ocupantes de espacio cerebrales en imagen, con biopsia con hallazgos inespecíficos y PET-TC con captación patológica en bazo y pala iliaca (fig. 3) derecha, que se biopsia obteniendo el diagnóstico definitivo de la enfermedad.

Figura 1: RMN con lesión ósea



Figura 1: RMN con lesión ósea



Figura 1: RMN con lesión ósea



Discusión: La EEC es una histiocitosis no Langerhans rara que está viendo un incremento en su diagnóstico recientemente, con más de 300 casos publicados en los últimos 10 años. En la literatura hasta el 96% de pacientes presentan afectación ósea, criterio diagnóstico en las principales series junto con la histología. La frecuencia de otras manifestaciones como la del sistema nervioso central,

hasta un 50%, cardiovasculares, 45% o renales y dermatológicas, 30%, es más controvertida. La amplia variedad de manifestaciones y su baja incidencia convierten esta enfermedad en un reto diagnóstico para los clínicos.

Conclusiones: Los tres pacientes de nuestra serie tienen afectación ósea y del sistema nervioso central, clínica o en imagen (hipercaptación en senos paranasales, diabetes insípida y ataxia con lesiones cerebrales). La afectación pleuropulmonar, el síndrome constitucional o la fibrosis retroperitoneal con compromiso renal aparecen en uno de tres.

Bibliografía

1. Campochario C, Tomerelli A, Cavalli G, Berti A, Dagna L, et al. Erdheim-Chester disease. *EJIM*. 2015;26:223-9.