



1109 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE CASOS DE ENFERMEDAD DE ROSAI-DORFMAN EN UN HOSPITAL UNIVERSITARIO DE TERCER NIVEL ASISTENCIAL

Esther Belén López^{1,2}, Gemma Rocamora Blanch^{1,2}, Arnau Antolí Gil^{1,2}, Xavier Solanich Moreno^{1,2}, Fina Climent Esteller³ y Montserrat Cortés Romera⁴

¹Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge, Hospitalet de Llobregat (Barcelona). ²Institut d'Investigacions Biomèdiques de Bellvitge (IDIBELL), Hospitalet de Llobregat (Barcelona). ³Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari de Bellvitge, Hospitalet de Llobregat (Barcelona). ⁴Servicio de Medicina Nuclear - Institut de Diagnòstic per la Imatge. Hospital Universitari de Bellvitge, Hospitalet de Llobregat (Barcelona).

Resumen

Objetivos: Caracterización clínica de una cohorte de pacientes diagnosticados de enfermedad de Rosai-Dorfman (RDD) en un hospital universitario de tercer nivel.

Métodos: Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo y unicéntrico, de pacientes en seguimiento por el Servicio de Medicina Interna de un hospital universitario de tercer nivel, desde el año 2000 al 2022, con diagnóstico de enfermedad Rosai-Dorfman (RDD) confirmado por histología. Se recogieron variables clínicas, radiológicas, anatomopatológicas y de tratamiento.

Resultados: Siete pacientes fueron diagnosticados de RDD durante el período de estudio. La mayoría de pacientes fueron mujeres (ratio 2,5/1) y la edad media de debut fue de 48 años. Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron la afectación cutánea y la adenopática, presente cada una de ellas en el 57,1% de los casos. La afectación cutánea más frecuente fue la presencia de placas y nódulos, presente cada una de ellas en el 50% de los casos. No se observaron diferencias en el predominio de región ganglionar afectada con un 33% de manifestación cervical, torácica y abdominal, respectivamente. Se describió afectación pulmonar y de grandes vasos en 3 pacientes de la serie (42,9%). La media de demora diagnóstica fue de 19,3 meses desde el primer síntoma. En todos los casos presentados se practicó una PET-TC dentro del estudio de extensión y se llegó al diagnóstico definitivo mediante biopsia de tejido afecto. Todos los pacientes con indicación de tratamiento recibieron corticoides en primera línea; de los cuales obtuvieron respuesta un 75%. La mutación BRAF fue analizada en 5 pacientes, siendo negativa en el 100%. Se administró cobimetinib en 2 pacientes, obteniendo respuesta completa en uno de ellos y parcial en el otro.

Tipo de afectación orgánica en la enfermedad de Rosai-Dorfman (RDD)	
Tipo de afectación	Nº pacientes (%)
Ganglionar	4 (57,1%)

Cutánea	4 (57,1%)
Ósea	3 (42,9%)
Periaórtica y/o de grandes vasos	3 (42,9%)
Pulmonar	2 (28,6%)
Sistema nervioso central	1 (14,3%)
Oftalmológica	1 (14,3%)
Retroperitoneal	1 (14,3%)

Discusión: La baja prevalencia de esta patología dificulta la correcta caracterización clínica de los pacientes con RDD y supone un reto diagnóstico. Hay poca literatura publicada al respecto, siendo el registro más amplio publicado en 1990 por Foucar, quien objetivó una afectación predominante en varones jóvenes. Recientemente, la serie publicada por Goyal en 2020, con 64 pacientes, define características clínicas similares a nuestra serie: edad de presentación media de 50 años y predominio femenino en relación 1,5:1. Paralelamente a nuestros datos, la afectación ganglionar y la cutánea fueron las más prevalentes. Si bien está establecido el uso de corticoides como primera línea de tratamiento, en las series publicadas, así como también en la nuestra, un 25-33% de pacientes no responderán o presentarán recurrencias. Recientes estudios objetivaron alteraciones en la vía MAP-ERK, presentes hasta en un tercio de los pacientes.

Conclusiones: La RDD afecta con mayor frecuencia a mujeres entre la cuarta y quinta década con afectación predominante cutánea y adenopática. La heterogeneidad en la presentación clínica de la RDD dificulta su diagnóstico. El estudio de mutaciones somáticas supondría nuevas dianas para un tratamiento dirigido. La creación de una base de datos estandarizada multicéntrica podría facilitar el estudio de estos pacientes.

Bibliografía

1. Foucar E, Rosai J, Dorfman R. Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy (Rosai-Dorfman disease): review of the entity. *Semin Diagn Pathol.* 1990;7(1):19-73.
2. Goyal G, Aishwarya R, Young JR. Clinicopathological features, treatment approaches, and outcomes in Rosai-Dorfman disease. *Haematologica.* 2020;105(2):348-57.
3. Haroche J, Charlotte F, Arnaud L, *et al.* High prevalence of BRAF V600E mutations in Erdheim-Chester disease but not in other non-Langerhans cell histiocytoses. *Blood.* 2012;120(13):2700-3.