



<https://www.revclinesp.es>

## EM-035 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER EN LA ERA DE LOS INHIBIDORES DE BRAF

C. Verge-Batista<sup>1</sup>, A. Antoli-Gil<sup>1</sup>, M. Ras-Jiménez<sup>1</sup>, X. Solanich-Moreno<sup>1</sup>, F. Climent-Esteller<sup>2</sup>, J. Narvaez- García<sup>3</sup>, M. Cortes-Romera<sup>4</sup> y X. Corbella-Viros<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna, <sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica, <sup>3</sup>Servicio de Radiología, <sup>4</sup>Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona).

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Erdheim-Chester (ECD) es un tipo de histiocitosis sistémica de células no Langerhans. La detección de mutaciones de la vía de las MAP quinasas ha supuesto un avance importante al poder administrarse tratamientos dirigidos, con resultados muy positivos. El objetivo del estudio consiste en describir las principales características epidemiológicas, clínicas y evolutivas de los pacientes diagnosticados de ECD durante los últimos 10 años en nuestro centro.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de todos los pacientes con ECD entre 2008 y 2018 atendidos en el Hospital Universitario de Bellvitge.

**Resultados:** Analizamos un total de 9 pacientes con diagnóstico de enfermedad de Erdheim Chester durante el período de estudio, basándonos en la sintomatología habitual descrita en la literatura. De todos, 8 eran hombres (88,8%), con una mediana de edad de 76 años (rango 42-88). Presentaron afectación ósea todos los pacientes (100%), siendo formas típicas en 4 (44,4%). Otras manifestaciones frecuentes han sido la cardíaca (5 pacientes, 55,5%), pulmonar (5 pacientes, 55,5%), riñones “peludos” (5 pacientes, 55,5%) y del sistema nervioso central (4 pacientes, 44,4%). En cambio, en nuestra serie se han detectado pocos casos de exoftalmia (1 paciente, 12,5%), dolor óseo (3 pacientes, 37,5%), y la afectación periaórtica, que no presentaba ningún paciente. Como afectaciones frecuentes menos descritas en la literatura, observamos síndrome tóxico en 6 pacientes (66,6%) y adenopatías en 8 pacientes (88,8%). Uno de los pacientes presentaba un síndrome mieloproliferativo (LMMC) y además cumplía criterios para síndrome hemofagocítico. En 3 pacientes (33,3%) se detectaron otras neoplasias acompañantes. Éstas han sido LLC, adenocarcinoma de próstata con metástasis ganglionar y melanoma cutáneo. El retraso diagnóstico fue de 32 meses de mediana (rango 4-448). La mayoría fueron diagnosticados mediante biopsia dirigida (7 pacientes, 77,7%), uno mediante necropsia (1 paciente, 11,1%) y el otro mediante interpretación de biopsias previas (1 paciente, 11,1%). La gran mayoría, 8 de ellos (88,8%) presentaban un diagnóstico previo erróneo. En 6 de ellos (66,6%) se sospechaba enfermedad neoplásica como enfermedad causante de la sintomatología. En casi la mitad de los pacientes (44%) se detectó la mutación de BRAF V600E. No se detectaron mutaciones de MAP2K1 en dos de los pacientes sin mutaciones de BRAF. Recibieron tratamiento para el ECD un total de 7 pacientes. Seis pacientes han sido tratados con glucocorticoides, interferón alfa (IFNa) y/o anti-IL1 no presentando respuesta o con respuesta parcial. En dos de ellos, se detectó la mutación de BRAF por lo que se inició vemurafenib obteniéndose la remisión completa. El tercer paciente con mutación de BRAF ha sido diagnosticado este año iniciándose vemurafenib de primera línea con una respuesta parcial hasta la fecha. El

cuarto paciente con mutación de BRAF no recibió tratamiento específico puesto que fue exitus antes del diagnóstico. El otro exitus fue causado por un ictus concomitantemente al inicio de IFNa. Dos pacientes sin mutación en BRAF no han sido tratados al presentar edad avanzada con múltiples comorbilidades y al presentar una enfermedad lentamente progresiva.

*Discusión:* Los pacientes con ECD de nuestro centro presentan características similares a las descritas en las principales series de la literatura. Hemos observado una elevada frecuencia de síndrome tóxico y adenopatías menos comentadas en otras series. En casi la mitad de los pacientes se ha detectado la mutación de BRAF, usándose vemurafenib con excelentes resultados. Por ello, es imprescindible analizar mutaciones de la vía de las MAP quinasas en todos los pacientes con ECD.