



## ER-17. - ENCONTRAR LO MINORITARIO DENTRO DE LAS ENFERMEDADES RARAS. ENFERMEDAD DE ERDHEIM CHESTER

J. Alarcón García, A. González Estrada, M. Pérez Quintana, P. Ocaña García, M. Alarcón Garcelán, E. Pamies Andreu, J. Andreu Álvarez, J. García Morillo

Servicio de Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Erdheim-Chester (EC) es una rara entidad con baja prevalencia. El objetivo de nuestro estudio es definir las características clínicas, forma de presentación, métodos diagnósticos y tratamiento de cuatro pacientes diagnosticados con enfermedad de Erdheim Chester.

**Métodos:** Estudio descriptivo de cuatro pacientes con el diagnóstico de Erdheim Chester seleccionados en el período de tiempo de enero 2012 a junio 2014, en el servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. El diagnóstico definitivo se obtuvo por Anatomía Patológica. Se obtuvieron las características clínicas y las siguientes pruebas de imagen en cada caso: TAC de tórax y abdomen, gammagrafía ósea, RNM craneal y PET-TAC.

**Resultados:** Todos los pacientes fueron varones con una mediana de edad de debut y diagnóstico de 36 y 42 años respectivamente. El debut de la enfermedad fue distinto en cada caso: piramidalismo asimétrico en miembro inferior izquierdo por lesiones en sistema nervioso central (SNC), dolor a nivel ilíaco izquierdo atribuido a un granuloma eosinófilo y dos con diabetes insípida. Uno presentó periaortitis ("coated aorta") y dos riñones "peludos". Uno de los pacientes presentó parada cardiorespiratoria por bradicardia extrema y taquicardia supraventricular. Todos presentaron afectación ósea, predominantemente diafisometafisaria. En todos se realizó biopsia y en tres de ellos esta tuvo que ser reinterpretada ante la sospecha clínica. La mediana de tiempo entre debut y diagnóstico fue de 7,5 años. En dos de los pacientes se obtuvo la mutación del gen BRAF. Todos recibieron como tratamiento interferón alfa pegilado y glucocorticoides a dosis variables. El seguimiento y el diagnóstico se realizó mediante PET-TAC, que mostró regresión parcial de las lesiones metabólicas tanto a nivel óseo como visceral.

**Discusión:** La gran heterogeneidad clínica obliga a un gran conocimiento y a una alta sospecha para el diagnóstico. En una revisión de la enfermedad la afectación ósea se encontró en 96%, siendo similar en nuestra serie. La diabetes insípida puede preceder en años, incluso una década al diagnóstico de la enfermedad. La fibrosis aórtica y la infiltración perirrenal dando la imagen en "riñones peludos", son muy útiles para el diagnóstico al ser muy sugestivos de esta enfermedad. Las manifestaciones cardiacas están presentes en el 75% (bradicardias sinusales, acortamiento del PR, miocarditis o derrame pericárdico), suponiendo la causa de mortalidad en el 60% de los pacientes. Entre las manifestaciones neurológicas se hallan síndrome piramidal, ataxia cerebelosa o

exoftalmos. La afectación cerebral es un factor independiente de mal pronóstico. La PET-TAC es la prueba más eficiente descrita en la literatura para el diagnóstico y seguimiento, al ser la única que permite obtener una visión global de la enfermedad. Para el tratamiento se utilizó interferón alfa, siendo el único que hasta ahora ha demostrado un aumento en la supervivencia. En la literatura, la mutación del gen BRAF se encuentra presente en hasta el 54% de los pacientes, lo que permitirá el uso de un nuevo fármaco, el vemurafenib, que parece demostrar un resultado clínico eficaz.

*Conclusiones:* La enfermedad de EC es una rara entidad con afectación multisistémica y gran heterogeneidad clínica. Precisa de una alta sospecha clínica para llegar a su diagnóstico, justificando la baja prevalencia de casos actualmente. Para su diagnóstico es necesario demostrar un patrón inmunohistoquímico característico: Histiocitos CD68+/CD1a-. Desde nuestro punto de vista, los signos clínicos y radiológicos guía son la presencia de diabetes insípida, la afectación ósea diafisometafisiaria, infiltración retroperitoneal y/o perirrenal junto con periaortitis.