

ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER. SERIE DE CASOS

AUTORES: Oliva V., Tisera C., Villa C.
Córdoba - Argentina



PRESENTACIÓN DE CASOS

Se describen tres casos con diagnóstico histopatológico con BRAFV600E positivo para Enfermedad de Erdheim-Chester, entre el año 2021 al 2023.

La enfermedad se desarrolló en pacientes masculinos, entre 30 y 60 años, con síntomas variables en relación a la afectación multiorgánica de cada uno de ellos.

El total de los paciente presentaron compromiso óseo e con hipermetabolismo en PETscan; mientras que dos tercios compromiso retroperitoneal con engrosamiento del tejido perirrenal y periaórtico en uno de los casos.

El sistema nervioso central se vio afectado en dos casos con compromiso extra-axial como masa retroorbitaria e intra-axial como lesión ocupante de espacio con afectación de calota protuberancial.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

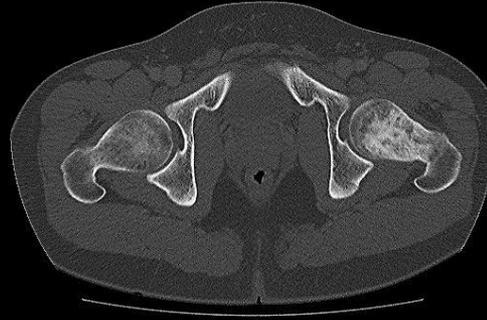
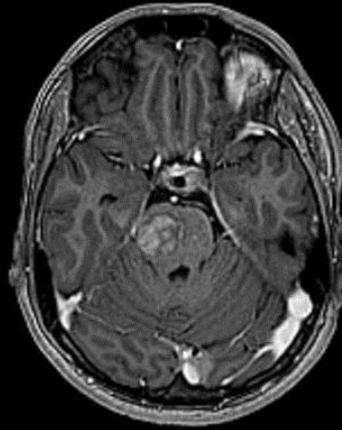
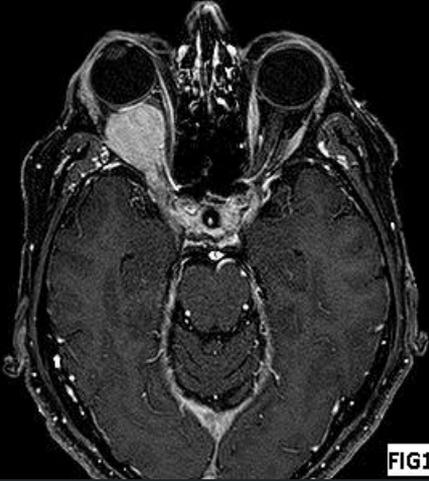


FIG 1: Lesión infiltrante sólida intraconal posterior de la órbita derecha que se extiende hacia la hendidura esfenoidal con refuerzo tras la inyección de Gadolinio.

FIG 2: Lesión infiltrativa, heterogénea e irregular con refuerzo marcado post inyección de Gadolinio, de morfología irregular y límites pobremente definidos que compromete la calota protuberancial derecha, con edema perilesional.

FIG 3: Cambios en la densidad de la cabeza y cuello femoral, lesiones osteoblásticas de márgenes geográficos sin reacción perióstica ni compromiso cortical.

FIG 4: masa con densidad de partes blandas peri renal bilateral, con compromiso circunferencial, que ocupa la totalidad de la celda renal.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Erdheim-Chester que se expresa como lesiones óseas y extra-óseas,

La manifestación ósea es la más frecuente, siendo asintomática en la mayoría de los casos, cuyas lesiones características son osteo- escleróticas, predominantemente en metáfisis y/o diáfisis de huesos largos.

El compromiso perirrenal es frecuente y se debe a la infiltración del espacio retroperitoneal por Histiocitos, ocurriendo en el 68% de los paciente, acompañado o no de infiltración perivascular.

La afectación del SNC se puede observar en casi la mitad de los casos y a pesar de que la afectación intra-axial es una forma de presentación rara, se manifiesta como lesiones ocupantes de espacio y conduce a la muerte en casi un tercio de los pacientes.

CONCLUSIÓN

La enfermedad de Erdheim-Chester es una rara Histiocitosis de células no Langerhans, con compromiso multiorgánico, cuyas características a través de los métodos de imagen es un pilar importante que permite determinar sitios de afectación, extensión y control evolutivo de la enfermedad.

El diagnóstico presuntivo a través de imágenes permiten no solo tener la sospecha clínica sino también conocer la extensión de afectación de los distintos sistemas, ya al menos el 40% de los paciente no van a presentan mutación asociada del BRAF V600E.

BIBLIOGRAFÍA

- 1- Zaveri, J., La, Q., Yarmish, G., & Neuman, J. (2014). More than just Langerhans cell histiocytosis: a radiologic review of histiocytic disorders. *Radiographics: A Review Publication of the Radiological Society of North America, Inc*, 34(7), 2008–2024.
- 2- Kumar, P., Singh, A., Gamanagatti, S., Kumar, S., & Chandrashekhara, S. H. (2018). Imaging findings in Erdheim-Chester disease: what every radiologist needs to know. *Polish journal of radiology*, 83, 54–62.
- 3- Drier, A., Haroche, J., Savatovsky, J., Godenèche, G., Dormont, D., Chiras, J., Amoura, Z., & Bonneville, F. (2010). Cerebral, facial, and orbital involvement in Erdheim-Chester disease: CT and MR imaging findings. *Radiology*, 255(2), 586–594.
- 4- Reibaldi A, Sager L, Calvo R, Calvo R, Gallo J, Ortiz A, Roverano S, Baena D, Caeiro F, Robai G, Paira S. Enfermedad de Erdheim-Chester. Serie de diecinueve casos y un diagnóstico diferencial de relevancia. *Rev. Argent. Reumatol.* [Internet]. 1 de junio de 2020 [citado 17 de agosto de 2023];31(2):31 -36. Disponible en: <https://ojs.reumatologia.org.ar/index.php/revistaSAR/article/view/406>
- 5- Mamlouk MD, Aboian MS, Glastonbury CM. Case 245: Erdheim-Chester Disease. *Radiology*. 2017 Sep;284(3):910-917. doi: 10.1148/radiol.2017141151. PMID: 28825890.
- 6 - Purysko, AS, Westphalen, AC, Remer, EM, Coppa, CP, Leão Filho, HM y Herts, BR (2016). Manifestaciones por imagen de enfermedades hematológicas con afectación renal y perirrenal. *Radiografías: una publicación de revisión de la Sociedad Radiológica de América del Norte, Inc.* , 36 (4), 1038–1054. <https://doi.org/10.1148/rg.2016150213>