



## ERDHEIM CHESTER - REPORTE DE UN CASO

### INSTITUTO OULTON

OSCAR ANDRES IBAÑEZ  
DIEGO RIOLO  
MIGUEL ANGEL QUEVEDO  
MARIA VICTORIA CAMACHO

## PRESENTACIÓN DEL CASO

- Mujer de 54 años de edad que consulta por intenso prurito vulvar con extensión a región perianal de 2 años de evolución con de múltiples tratamientos locales y sistémicos
- Al exámen físico presenta lesión eritemato-escamosa en zona perineal, se realiza biopsia de piel con panel inmunohistoquímico mostrando: CD1a +, S-100 + y Vimentina +. Debido a la sospecha de Histiocitosis de Células de Langerhans (HCL) se comienza tratamiento con Metotrexato 30 mg/m<sup>2</sup> semanal
- Comienza con intensos dolores óseos generalizados, principalmente en ambas rodillas. Se realizan estudios por imágenes

# RADIOGRAFÍA DE RODILLAS

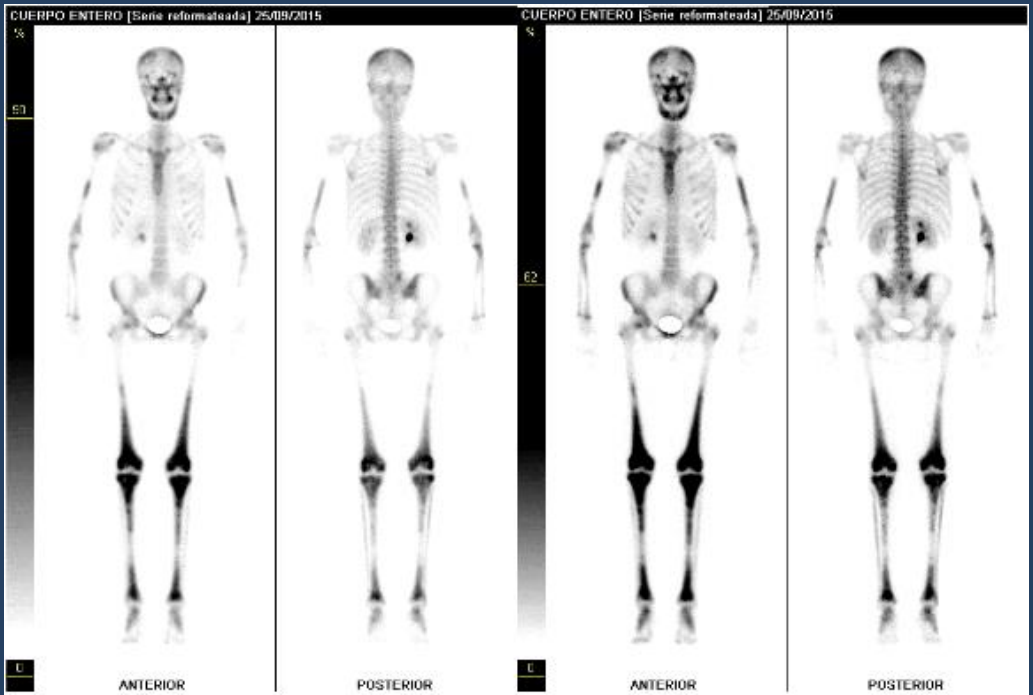


## MIEMBROS SUPERIORES



- Se observa rarefacción radioopaca de la médula ósea de la región diafiso-metafiso-epifisaria de ambos fémures , tibias y húmero distal de forma bilateral

## CENTELLOGRAMA ÓSEO



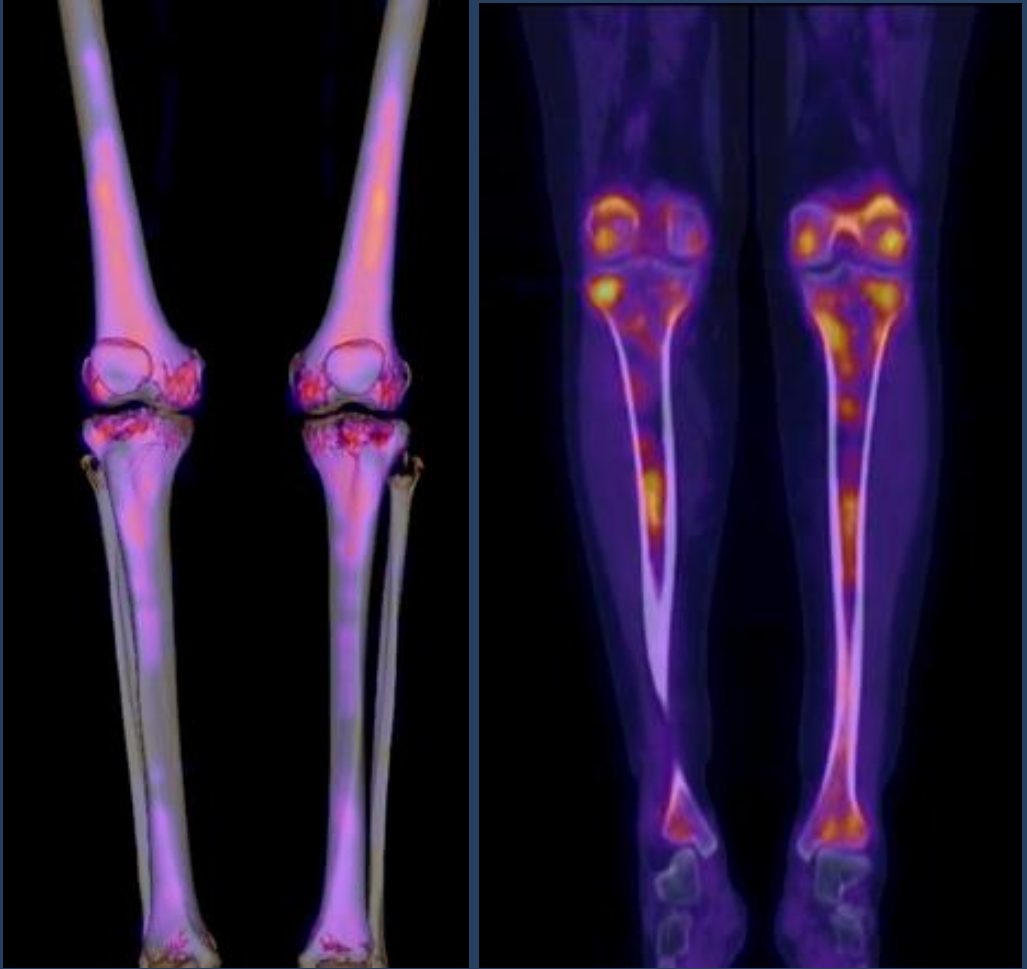
- Extensa hipercaptación de la médula ósea de huesos largos de miembros superiores e inferiores de forma bilateral y heterogénea

## PET-CT CUERPO ENTERO



- PET/CT de cuerpo entero donde se observa hipermetabolismo glucídico endomedular de región diafiso-metafiso-epifisaria de huesos largos de miembros superiores e inferiores bilateral

## PET-CT MIEMBROS INFERIORES



- PET/CT miembros inferiores con hipermetabolismo glucídico endomedular diafiso-metafiso epifisario distal de ambos fémures y proximal de ambas tibias

- La biopsia ósea es equívoca y muestra un panel inmunohistoquímico con CD1a negativo, S-100 negativo, CD 20, 35, 40 negativos
- Debido a esta distribución característica de infiltración de huesos largos, sumado a la historia de clínica de la paciente se llegó a la conclusión diagnóstica de afección esclerosante polioestótica o Enfermedad de Erdheim Chester
- La paciente fue tratada con interferón pegilado  $\alpha$  180  $\mu\text{g}$  una vez por semana con mejoría clínica. Actualmente se encuentra a la espera de estudio para mutación de gen BRAF



## DISCUSIÓN

- La enfermedad de Erdheim-Chester (EEC) es una rara histiocitosis de tipo no Langerhans, de etiopatogenia desconocida, caracterizada por lesiones osteoesclerosas multifocales de huesos largos
- La edad de presentación al momento del diagnóstico oscila entre 7 y 84 años, con una edad media de 52 años, sin preferencia de sexo
- Los criterios diagnósticos radiológicos son esclerosis diafiso-metafisaria simétrica en las piernas. La distribución de las lesiones escleróticas difiere de la observada en la HCL ya que ésta última afecta habitualmente a cráneo, huesos faciales, porción proximal de extremidades, pelvis y escápula y no a la porción distal de las extremidades como en la EEC

- La mejor visualización se obtiene mediante captación de radiotrazadores en las extremidades distales de fémures, y proximal y distal de tibias en la gammagrafía ósea y, con menos sensibilidad, mediante la tomografía de emisión de positrones (PET)
- Los criterios histológicos muestran infiltración de histiocitos cargados de grasa, con fibrosis entremezclada o circundante. La tinción inmunohistoquímica debe ser positiva para CD68, CD163 y factor XIIIa, y negativos para CD1a y Langerin; estas últimas positivas en HCL y permite su diferencia
- La EEC no tiene un tratamiento establecido. En la actualidad, se considera que el tratamiento con interferón alfa (IFN- $\alpha$ ) es seguro y eficaz, considerándose de primera línea