

Enfermedad de Erdheim-Chester: diagnóstico diferencial de una enfermedad ósea rara. Presentación De Un Caso.

DRES. SARA SÁNCHEZ LÓPEZ; SOFIA AMORÓS DE VÉLEZ; ALBA PALAZON MORENO; MIGUEL ANGEL SANCHEZ CARRASCO; JOSEFA ANDRES GRAU; DANIEL SÁNCHEZ MARTÍNEZ
HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO RAFAEL MÉNDEZ, LORCA, MURCIA.

Introducción al tema y objetivos

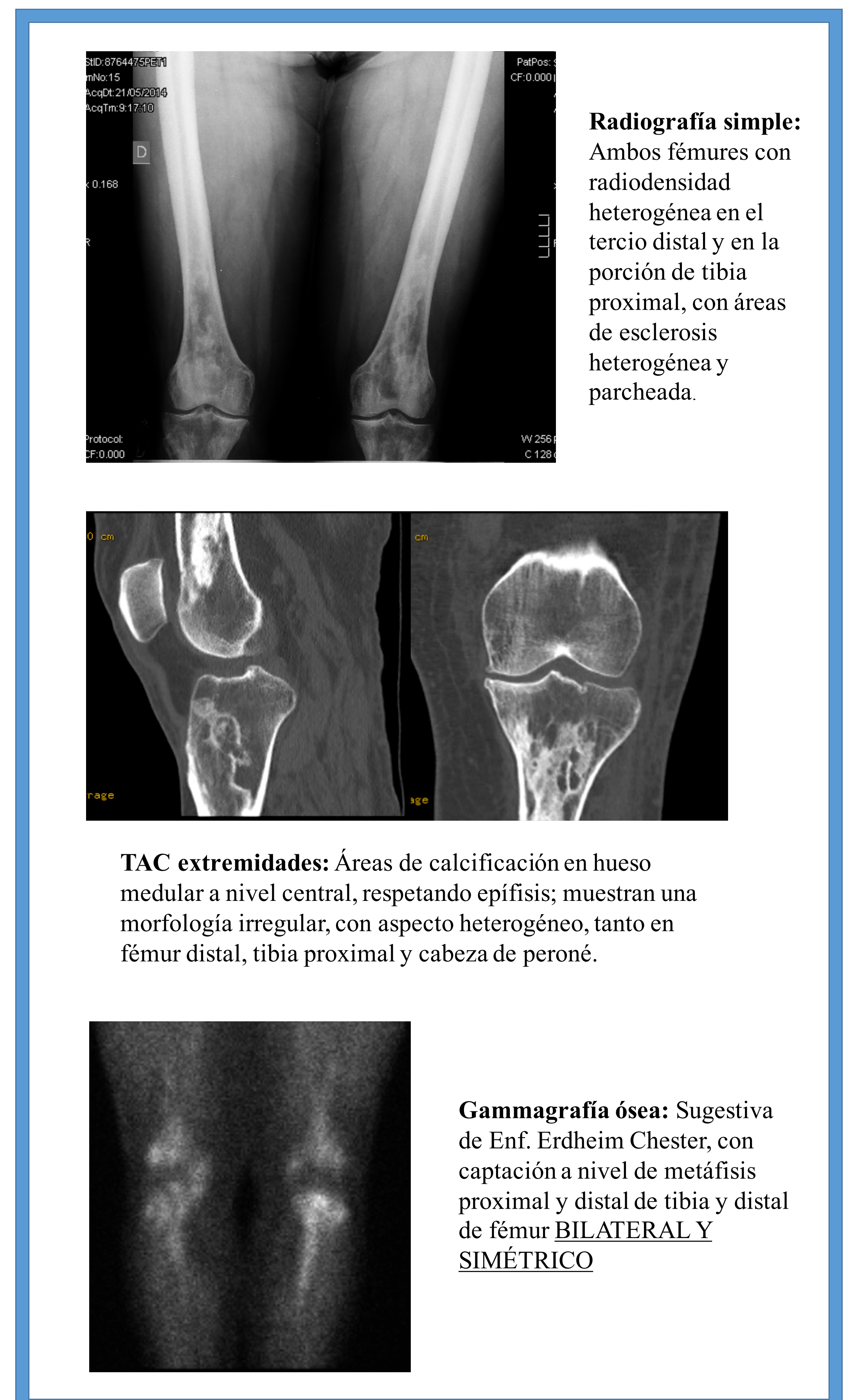
La enfermedad de Erdheim-Chester (EC) es una entidad clínica poco frecuente que consiste en una histiocitosis sistémica de origen desconocido caracterizada por lesiones óseas esclerosantes simétricas con predominio metafisodiafisario de huesos largos. Se pretende describir la etiopatogenia, características clínicas y de imagen del EC, así como su diagnóstico diferencial y manejo a propósito de un caso

Material y Método

Mujer de 59 años por la que consultaron por lesiones óseas múltiples asintomáticas. Como antecedentes presentaba polineuropatía diabética, distrofia simpático-refleja de extremidades inferiores y anemia ferropénica. Refería astenia, rápida pérdida de peso, artralgias y mialgias. Las radiografías mostraban lesiones bilaterales en tercio distal de fémures y tercio proximal de tibias con radiodensidad y esclerosis heterogéneas parcheada compatibles con EC. El TC informaba de áreas de calcificación central en medular, respetando epífisis con morfología irregular y heterogénea. La gammagrafía era sugestiva de EC. Otras pruebas evidenciaban derrame pericárdico y pleural, infiltración del parénquima renal y adenopatías prevertebrales y mediastínicas. Se realizó biopsia retroperitoneal hallando fibrosis e histiocitos con CD1- y S100-. Realizamos biopsia en fémur que confirmó el diagnóstico de EC: histiocitos con antígeno CD68. Inició tratamiento con esteroides e interferón- α .

Resultados

Tras el alta con diagnóstico de EC sistémica y tratamiento con interferón pegilado, es seguida en consultas de Medicina Interna, con progresión lenta de la enfermedad a nivel sistémico 3 años después pero estabilidad de las lesiones óseas. Se añade al tratamiento Anakinra.



Conclusión

EC es una entidad poco frecuente que podemos encontrarnos en nuestra práctica clínica y supone un reto diagnóstico. Es una forma rara de histiocitosis sistémica de origen desconocido con una intensa respuesta TH1 asociada a mutación BRAF en el 50%. Las lesiones óseas son patognomónicas y nos harán sospecharla: simétricas, esclerosantes, metafisodiafisarias en huesos largos. Confirmaremos con biopsia ósea. Se da entre los 50-70 años. Más del 50% presentan manifestaciones extraesqueléticas características como presentó nuestra paciente. El diagnóstico diferencial será con otras histiocitosis y entidades que provocan lesiones óseas mixtas (linfomas y enfermedades de depósito). Presenta escasa respuesta a los tratamientos. El más empleado es el interferón- α y esteroides. Segundas líneas son ciclosporina, azatioprina y citostáticos.

