



Enfermedad de Erdheim-Chester: hallazgos clave para su detección

Gómez Huertas M¹, Pérez Rosillo MA¹.

¹Hospital Universitario Virgen de las Nieves,
Granada.



Objetivo docente:

- Dar a conocer esta infrecuente entidad exponiendo sus principales hallazgos en imagen
- Establecer qué manifestaciones obligan a incluirlo en el diagnóstico diferencial de las enfermedades perirrenales
- Determinar el papel que juegan las técnicas de imagen en el diagnóstico y seguimiento de la enfermedad.



Revisión del tema:

INTRODUCCIÓN

- Es un infrecuente trastorno proliferativo de células histiocitarias no Langerhans con afectación sistémica. No se ha logrado establecer su etiopatogenia exacta.
- Pico de incidencia: entre la 5ª y 7ª década con ligero predominio masculino. Ocasionalmente infantil.
- Sintomatología: inespecífica, depende del sitio de afectación.
 - Más frecuente: afectación esquelética; dolor óseo presentación clínica habitual.
 - Manifestaciones extraóseas: las más comunes son diabetes insípida central y exoftalmos; determinan el pronóstico, especialmente SNC y cardiovascular.

ESTUDIO POR IMAGEN

- Radiografía convencional, ecografía, TC y RM: según sitio de afectación.
- Papel del radiólogo:
 - Confirmar los lugares afectos
 - Delimitar la extensión
 - Monitorizar la evolución durante el seguimiento (PET/TC permite determinación in vivo de la actividad de la enfermedad)

A propósito de un caso clínico, nuestro objetivo es repasar las principales manifestaciones por imagen de esta enfermedad.



Revisión del tema:

AFECTACIÓN MÚSCULO-ESQUELÉTICA

- Se presenta casi en el 96% de casos.
- Predilección por los huesos largos de la extremidad inferior.
- Gammagrafía ósea Tc99 m: patrón típico

RADIOGRAFÍA CONVENCIONAL

- Esclerosis cortical bilateral y simétrica característica que afecta a meta y/o diáfisis de los huesos tubulares largos (fig. 1, 2, 3 y 4).
- Dx diferencial con linfoma, osteomielitis crónica, Paget o metástasis.
- Raro:
 - Afectación parcial epifisaria y periostitis
 - Lesiones litico-escleróticas o líticas

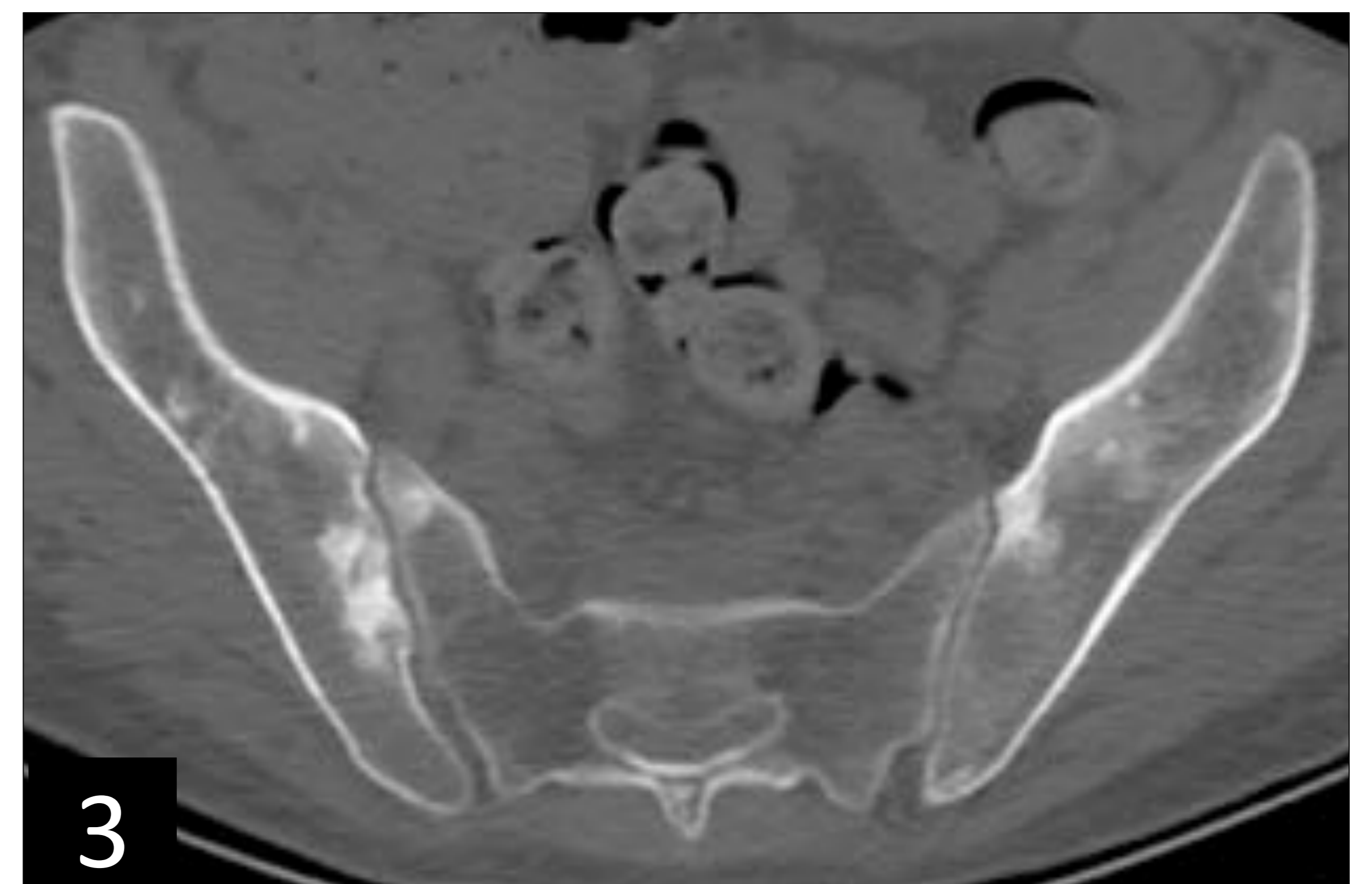


Fig. 1 y 2. Radiografía simple de tibia izquierda AP y lateral de fémur derecho. Se aprecia patrón típico de afectación ósea consistente en esclerosis cortical bilateral en diáfisis y metáfisis en tibia y fémur con progresión hacia pérdida de la diferenciación con la medular. Fig.3 y 4. TC axial y reconstrucción MPR sagital. Se aprecian múltiples lesiones esclerosas mal definidas medulares en ambos huesos ilíacos y manubrio esternal. También se apreciaban lesiones en clavículas y cuello femoral derecho, no mostradas. Nuestro paciente no presentaba clínica de dolor óseo.

RM

- Evaluar extensión medular y descartar osteonecrosis asociada (por enfermedad o quimioterapia)
- Hipointensa T1 y heterogéneamente hiperintensa T2/STIR. Realce.



Revisión del tema:

AFECTACIÓN SNC (51%)

- Suele ser extraaxial, en contigüidad con los huesos faciales u orbitales y puede infiltrar el parénquima cerebral adyacente.

DIABETES ÍNSIPIDA CENTRAL: por afectación del lóbulo posterior de la hipófisis o infundíbulo.

- Ausencia hiperintensidad T1 de hipófisis posterior (fig.5 y 6).
- Nódulos hipercaptantes o micronódulos en infundíbulo o hipotálamo

EXTRAAXIAL

HIPOPITUITARISMO: por afectación difusa.

AFECTACIÓN DURAL O MENÍNGEA: difusa infiltrante o formación de masas. Hipointensidad T2 bastante específica.

INFILTRACIÓN PERIVASCULAR: puede conducir a infarto.

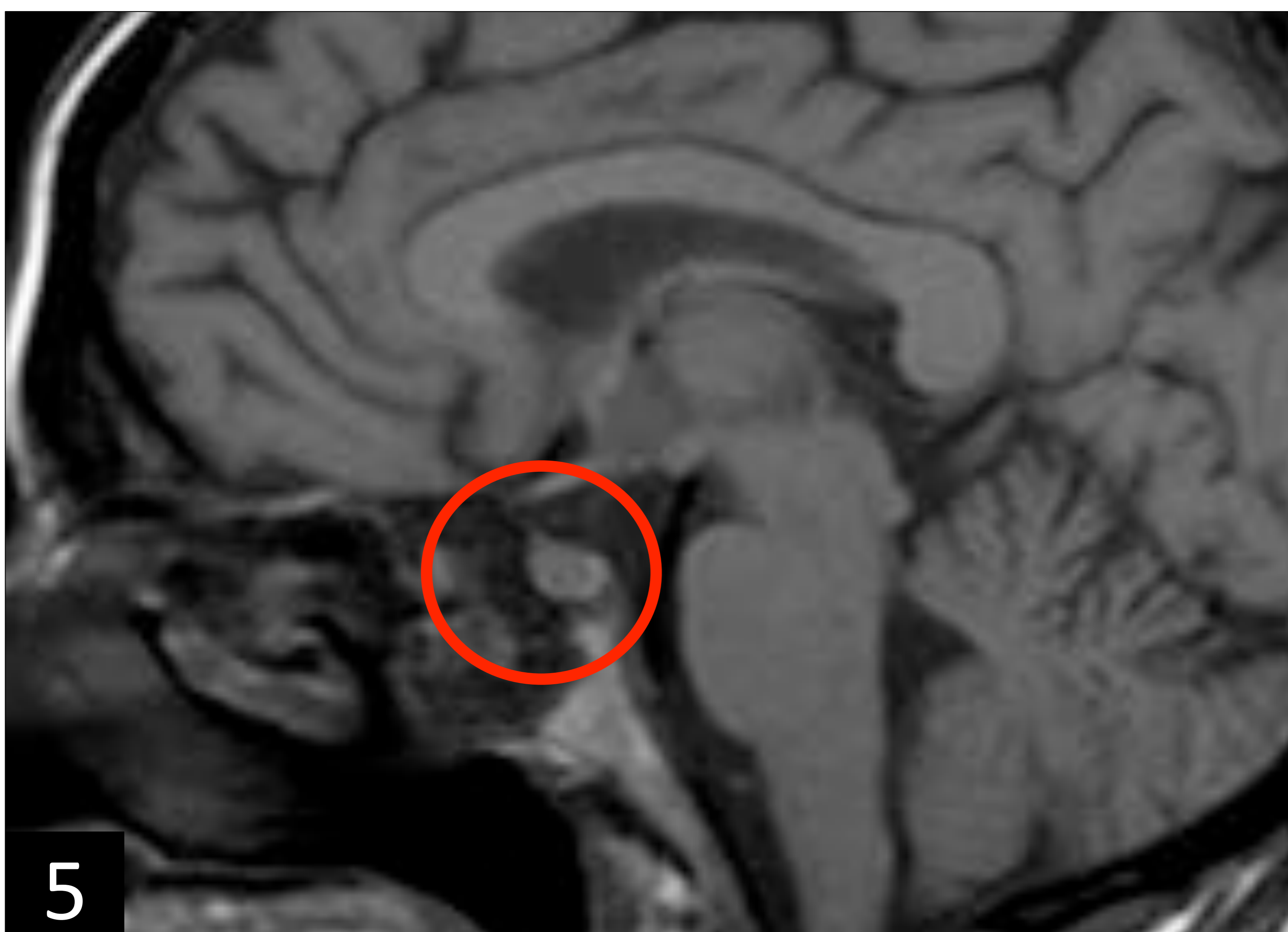


Fig. 5 y 6. RM de cráneo. Sagital potenciado en T1. Se aprecia sutil hiperintensidad en la porción correspondiente a la neurohipófisis, con difícil diferenciación del resto glandular.

El paciente presentaba clínica de hipogonadismo hipogonadotropo, otra de las manifestaciones de esta entidad.

INTRAAXIAL

- Alteración de la señal focal en forma de hiperintensidad T2
- Predilección por la fosa posterior: afecta simétricamente a núcleos dentado y peridentado
- Sin realce.
- No efecto masa → pueden permanecer asintomáticas durante largo tiempo.

Diagnóstico diferencial: LCH, sarcoidosis y meningiomas



Revisión del tema:

AFECCIÓN DE LA ÓRBITA

- Frecuente.
- Conduce a exoftalmos bilateral simétrico.
- Imagen esencial para delimitación anatómica prequirúrgica.

TC: tejido blando hipodenso, infiltrante, normalmente retroorbitario, intraconal. Es frecuentemente multicompartimental con afectación concomitante del espacio extraconal, preseptal o glándula lacrimal (fig.7). Puede asociar osteoesclerosis de calota y huesos faciales, aunque la erosión ósea no es característica.

RM: tejido isointenso T1 y T2 con ausencia de realce (fig.8).

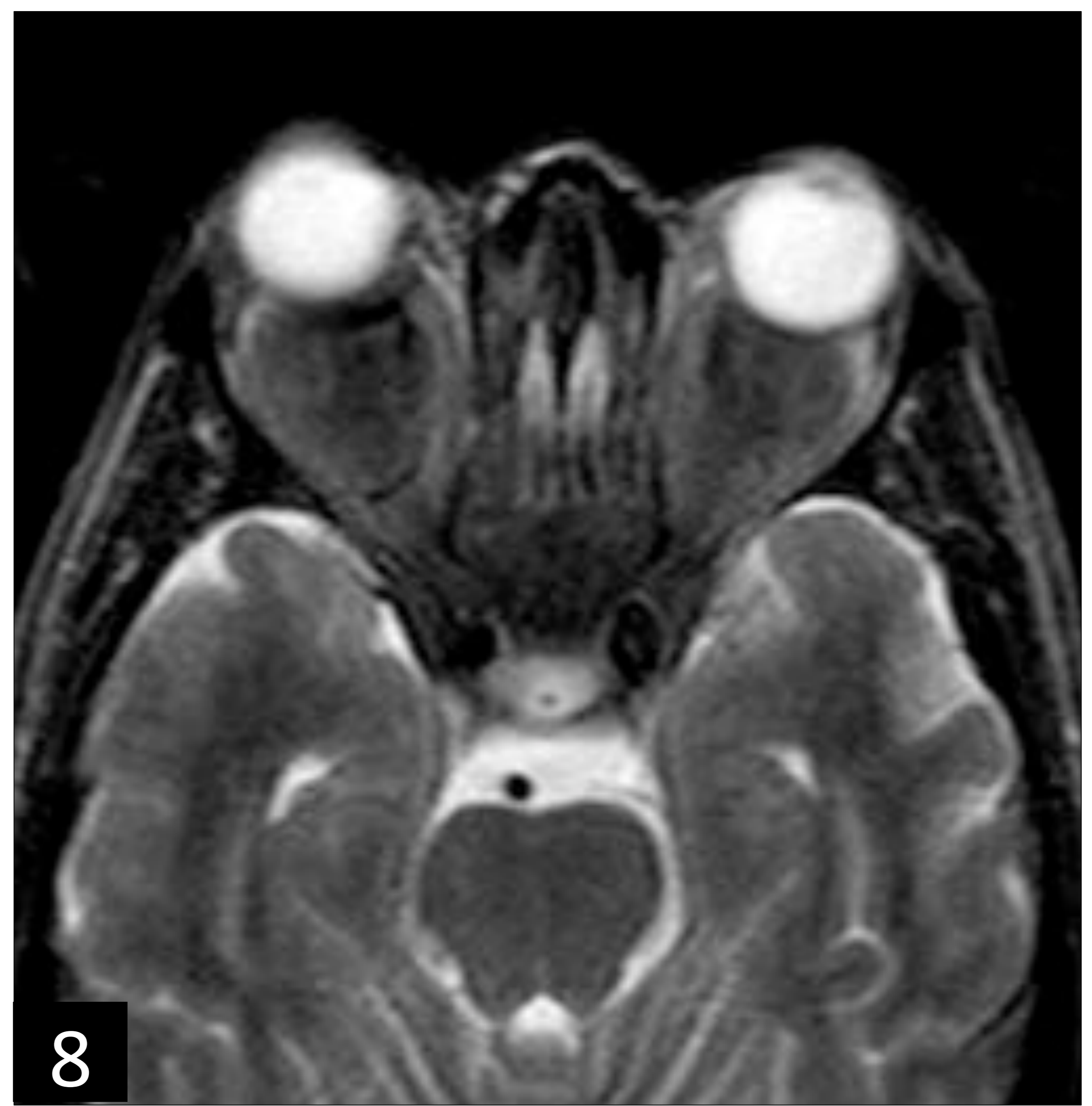


Fig. 7. TC de cráneo sin contraste i.v. Muestra tejido discretamente hiperintenso que ocupa el espacio tanto intra como extraconal conduciendo a proptosis bilateral, más acentuada derecha.

Fig. 8. RM de órbitas. Secuencia T2 axial. El tejido anteriormente descrito se muestra hipo-isointenso al parénquima cerebral.

Diagnóstico diferencial:

- **Exoftalmos bilateral**
 - Enfermedad de Graves
 - Leucemia, linfoma
 - Sarcoidosis
- **Exoftalmos unilateral**
 - “Seudotumor orbitario”: existe afectación de músculos extraoculares



Revisión del tema:

AFECCIÓN PULMONAR

- 40-50%.
- Afectación parenquimatosa: intersticial, alveolar o combinada.
- Afectación pleural.

TC:

- Engrosamiento septal inter o intralobulillar: más frecuente (fig. 9 y 10)
- Otros hallazgos:
 - Nódulos centrilobulillares
 - Quistes
 - Consolidaciones
 - Patrón en “vidrio deslustrado” (fig. 9 y 10)
 - Derrame pleural (fig.11)

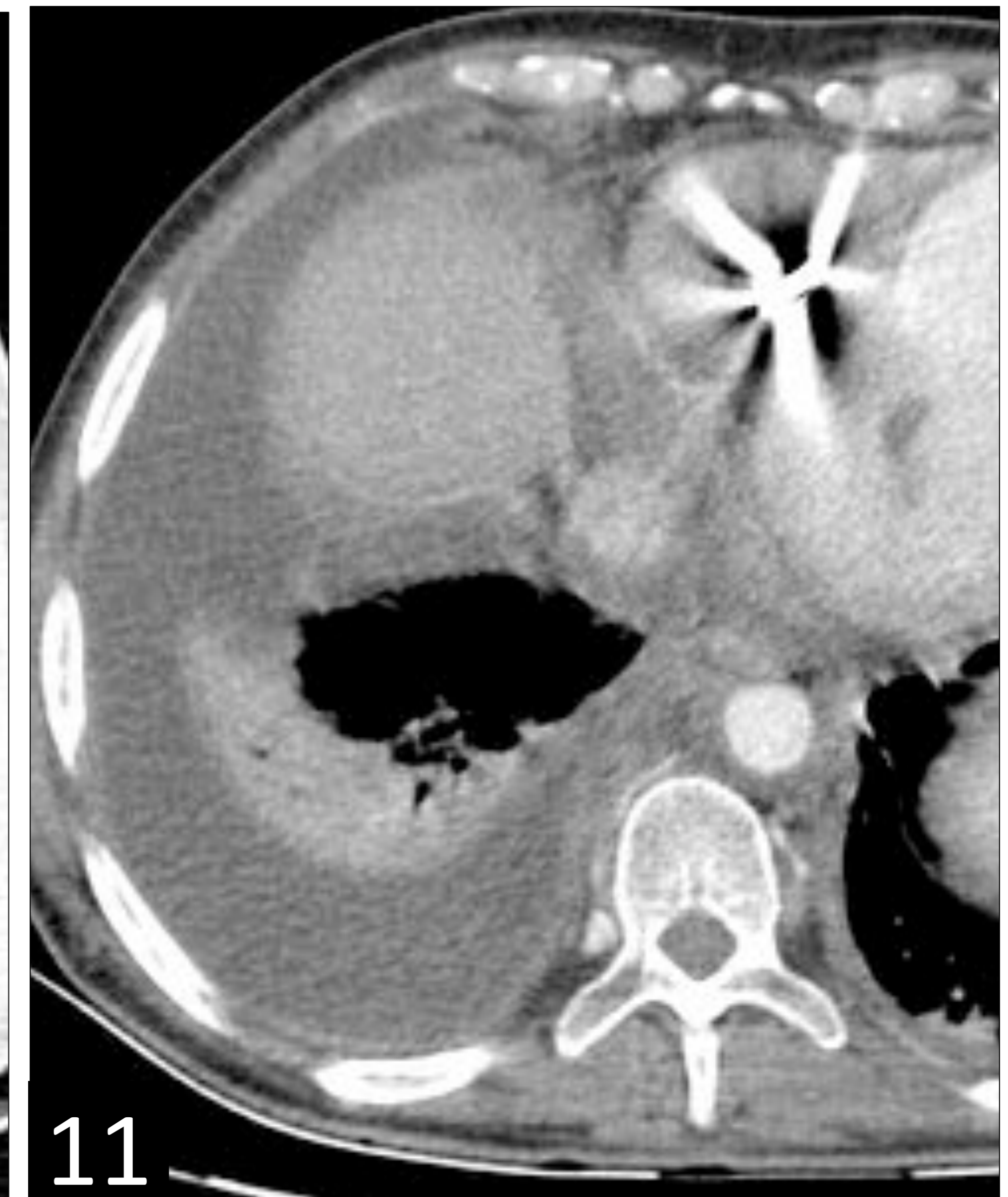


Fig. 9, 10 y 11. TC de tórax con contraste i.v. Reconstrucciones con algoritmo de parénquima pulmonar y de mediastino. Extenso engrosamiento septal lineal de predominio subpleural bilateral junto con opacidades en “vidrio deslustrado” conformando un patrón en empedrado. Existe asimismo derrame pleural derecho.

Diagnóstico diferencial:

- Histiocitosis de células de Langerhans
- Sarcoidosis: nódulos perilinfáticos, adenopatías hiliares y mediastínicas
- Edema pulmonar: engrosamiento septal liso
- Enfermedad venoclusiva



Revisión del tema:

SISTEMA CARDIOVASCULAR

- Casi en el 75%. Hallazgos inespecíficos.
- Empeora el pronóstico: compromiso llenado de cámaras o defectos en conducción cardíaca.
- Afectación preferentemente del pericardio: infiltración por tejidos blandos que conduce a engrosamiento y derrame.
- Afectación miocardio: más frecuentemente cavidades derechas.
- Imagen: placa infiltrativa, engrosamiento liso pericardio y/o miocardio que puede afectar al septo y válvulas.



Revisión del tema:

AFECTACIÓN VASCULAR

- Aorta y sus principales ramas (fig.12 y 13).
- Afecta a pronóstico.
- Puede conducir a compresión extrínseca y complicaciones isquémicas secundarias.
- *RM permite mejor evaluación de la pared del vaso que TC.*

Tejido blando perivascular en forma de placa periadventicial y no transmural. Circunferencial simétrico o asimétrico.

“Signo de la aorta recubierta” (fig.12)

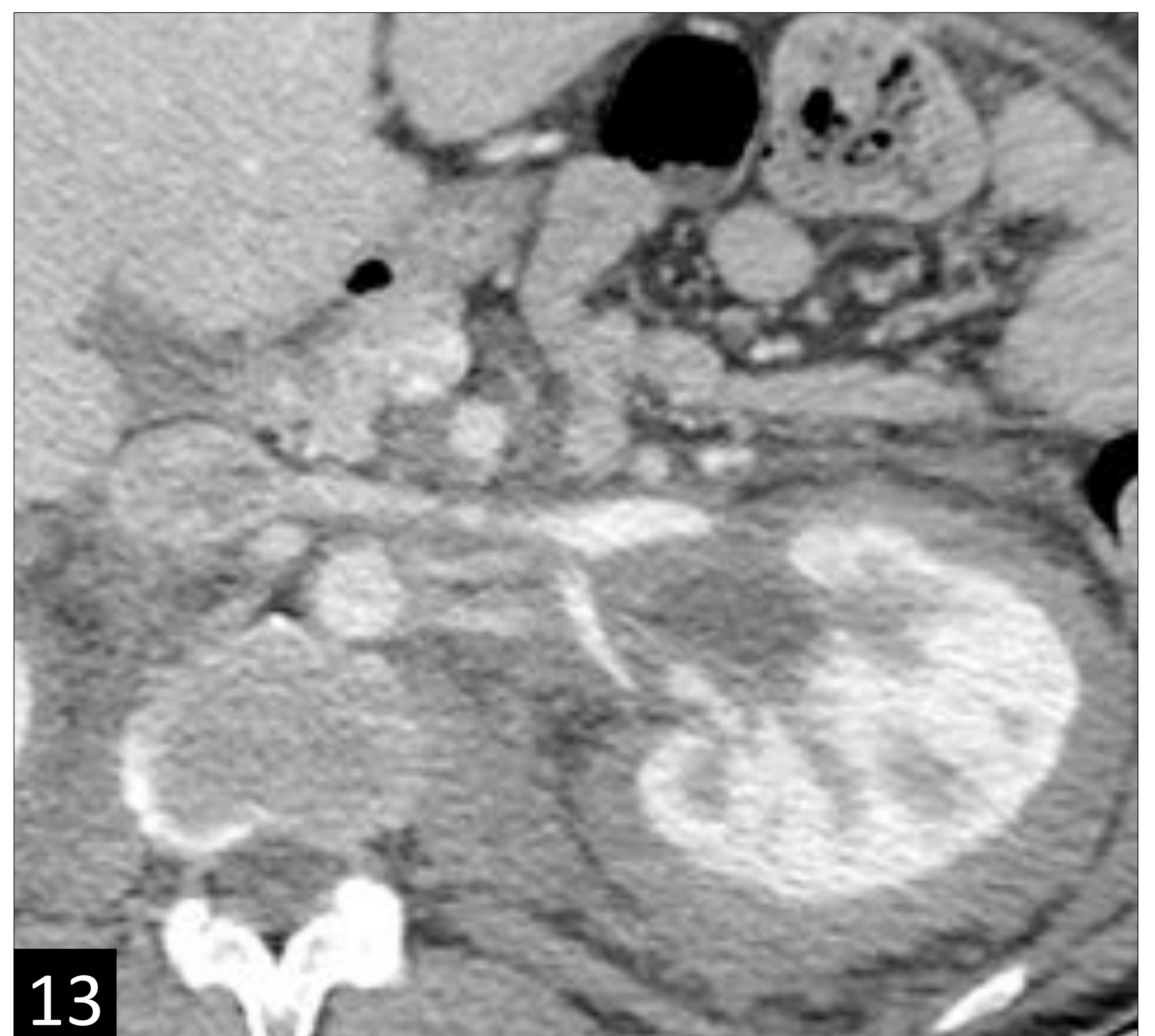


Fig. 12 y 13. TC con contraste i.v. en fase portal. Se evidencia el característico manguito de tejido blando que circunda la aorta, en nuestro caso, de forma asimétrica, así como a los vasos renales predominantemente en su región hiliar.

*Duplicidad de arteria renal izquierda como variante anatómica de la normalidad.

Diagnóstico diferencial:

- vasculitis (arteritis de Takayasu)
- fibrosis retroperitoneal (no afectación esquelética).



Revisión del tema:

AFECTACIÓN RIÑONES Y RETROPERITONEO

- El sitio de afectación extraósea más común es el retroperitoneo.
- Masas de partes blandas, infiltrantes en espacios perirrenales y posteriores de forma bilateral con efecto de masa sobre el riñón. Apariencia espiculada: **“signo de los riñones peludos”** (fig. 14 y 15)
- TC: tejido hipodenso.
- RM: isointenso T1 y T2 con leve realce homogéneo.



14



15



16

Fig. 14 y 15. TC de abdomen y pelvis con contraste i.v. en fase portal. Infiltración del espacio perirrenal bilateral por tejido con densidad de partes blandas que confiere un aspecto festoneado. Existe compromiso de la pelvis renal izquierda con ectasia retrógrada pieloinfundibular.

Fig. 16. TC de abdomen y pelvis con contraste i.v. en fase tardía. Tejido de partes blandas que rodea por completo la glándula suprarrenal izquierda.

- Cuando progresa la enfermedad puede conducir uropatía obstructiva por compresión extrínseca (fi. 14 y 15).
- Puede afectar a suprarrenales (fig. 16).



Revisión del tema:

AFECCIÓN RIÑONES Y RETROPERITONEO

Diagnóstico diferencial: Fibrosis retroperitoneal 1ª y 2ª (fig. 17 y 18)

- Comienza desde bifurcación aórtica (EEC tiene epicentro en hilio renal)
- No afecta al espacio perirrenal
- En causas no neoplásicas de fibrosis hay conservación de espacio retroaórtico



Fig. 17 y 18. TC de abdomen y pelvis con civ en fase arterial. Tejido con densidad de partes blandas mal definido retroperitoneal con epicentro en bifurcación ilíaca. No condiciona invasión ni estenosis aortoilíaca.



Revisión del tema:

SITIOS INUSUALES

- Potencialmente puede afectar a:
 - Piel
 - Mama
 - Ganglios
 - Tiroides
 - Testículos
 - Órganos viscerales



Revisión del tema:

DIAGNÓSTICO INICIAL Y SEGUIMIENTO

- **Abordaje inicial:**
 - Radiografía convencional y gammagrafía ósea para detección de patrón óseo típico.
 - Si sospecha de afectación cerebral: RM
 - Drier et al. recomiendan su uso sistemático en todos los pacientes por los riesgos asociados a la potencial estenosis vascular intracraneal
 - TC y RM cardíacas para evaluar infiltraciones cardíacas y afectación perivascular aórtica y de vasos coronarios.
 - TC útil en valoración de la afectación toracoabdominal.

- **Seguimiento:** PET-TC de elección (también es valioso en pasos iniciales del diagnóstico ya que permite evaluar la afectación de médula ósea e identificar áreas candidatas a biopsia percutánea).



Conclusiones:

- La enfermedad de Erdheim-Chester es una **entidad infrecuente con afectación sistémica** que afecta normalmente a personas mayores.
- El **diagnóstico**, dada la inespecificidad de la clínica, requiere de un **abordaje multidisciplinar** que se apoya en los hallazgos radiológicos y el estudio histológico.
- El conocimiento de los hallazgos en **imagen** es esencial para **evitar errores diagnósticos e iniciar tratamiento**.