



Enfermedad de Erdheim-Chester: cuándo el radiólogo debe sospecharla.

Irene Moreno ¹, Candela Anadón², Adriana Álvarez³, Marlon Vasquez⁴,

¹Hospital San Pedro, Logroño²



Objetivo docente

- Revisar los hallazgos por imagen de la enfermedad de Erdheim-Chester.
- Resumir sus características histopatogénicas y clínicas.
- Remarcar la importancia de sus hallazgos patognomónicos para aproximarnos a un correcto diagnóstico.



Revisión del tema

- La enfermedad de Erdheim-Chester es una patología rara y no hereditaria perteneciente al grupo de **histiocitosis no Langerhans**. Suele afectar a pacientes de mediana edad con ligero predominio masculino y sus manifestaciones clínicas son generalizadas y de gravedad variable. El síntoma de presentación más común es el **dolor óseo**.
- En el estudio anatomopatológico se observa una infiltración por macrófagos cargados de lípidos (**macrófagos espumantes**), células gigantes de Touton y una cantidad variable de fibrosis.
- El **diagnóstico definitivo es inmunohistoquímico**, donde a diferencia de la histiocitosis de las células de Langerhans **no se detectan S-100 ni CD1**, pero **CD68 será positivo**. Está asociado con mutaciones BRAF.



Revisión del tema

- La **sospecha diagnóstica** se realiza por los **hallazgos clínicos y radiológicos**, fundamentalmente cuando involucran a sistema óseo y pulmonar, si bien hay un hallazgo abdominal que se considera patognomónico y es la infiltración perirrenal de tejidos blandos, dándoles una apariencia de "**riñón peludo**". A continuación, revisaremos los hallazgos sistémicos con sus características diferenciales.



Esqueleto óseo

La afectación del sistema musculoesquelético es **la más frecuente**, con afectación extraósea concomitante entorno al 50% de los casos.

- El síntoma más frecuente es el **dolor óseo**.
- Predilección por el esqueleto apendicular, fundamentalmente **huesos largos de extremidades inferiores**.
- En radiografías es característica la **esclerosis cortical simétrica y bilateral** afectando a las metáfisis y/o diáfisis. (Fig. 1 y 2)
- En gammagrafía con Tc99 y PET-TC con FDG es característico la **captación intensa bilateral y simétrica con respeto de las epífisis**.

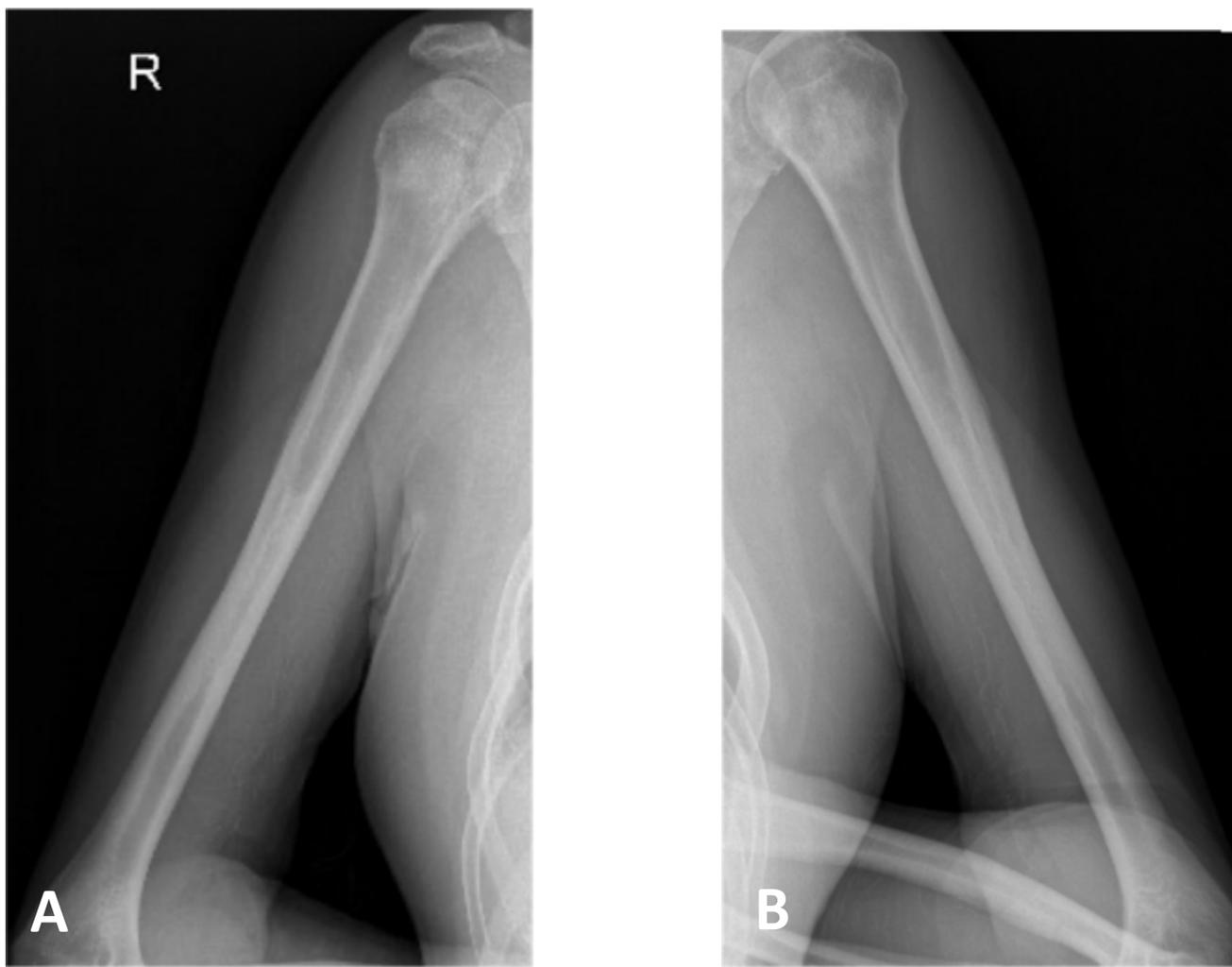


Fig. 1. Radiografías de húmero derecho (A) e izquierdo (B) en las que se observa esclerosis bilateral en ambas diáfisis.

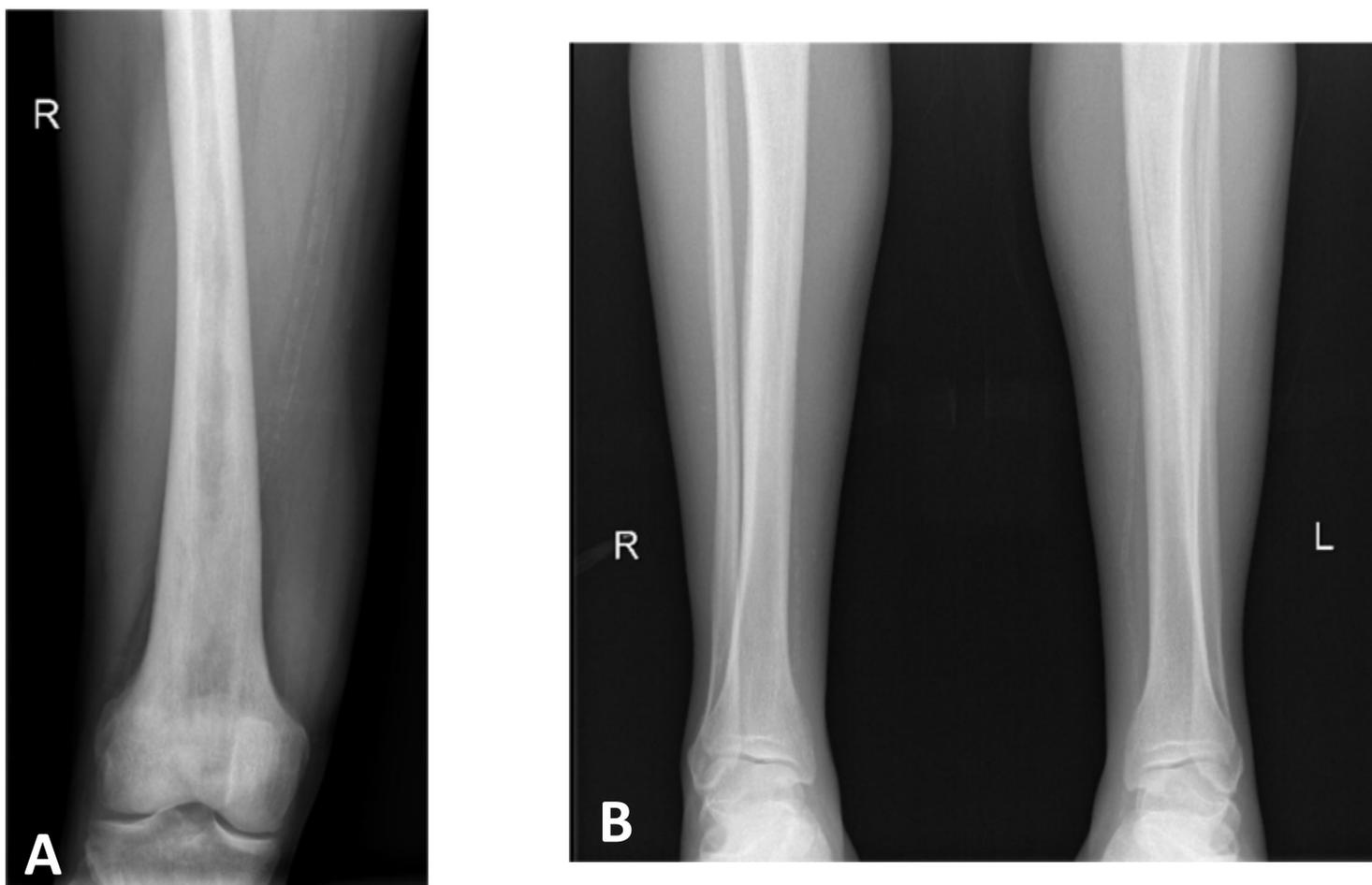


Fig. 2. Radiografía simple de fémur derecho (A) y extremidades inferiores (B) visualizando engrosamiento cortical y esclerosis metafiso-diafisaria.



Compromiso visceral

○ RIÑONES Y RETROPERITONEO

- El retroperitoneo incluyendo los riñones es el **lugar con mayor afectación extraesquelética**.
- Normalmente asintomáticos. En ocasiones puede manifestarse como dolor abdominal o disuria.
- **Hallazgo patognomónico: masas infiltrantes bilaterales perirrenales o en espacio pararrenal posterior de aspecto espiculado que dan un aspecto de “riñón peludo”**. Son de aspecto simétrico, hipodensas en TC. En RM se muestran isointensas con respecto al músculo en secuencias potenciadas en T1 y T2 con realce homogéneo. (Fig. 3 y 4)
- El compromiso perirrenal puede ocasionar obstrucción de la vía urinaria.
- **Diagnóstico diferencial: fibrosis retroperitoneal**, tanto primaria como secundaria. A diferencia del síndrome de Erdheim-Chester, en la fibrosis retroperitoneal comienza proximalmente a partir de la bifurcación aórtica con posible compromiso de la vena cava inferior y la afectación de los uréteres es distal, mientras que en Erdheim-Chester la fibrosis comienza a nivel del hilio renal con afectación de los uréteres en su porción proximal.

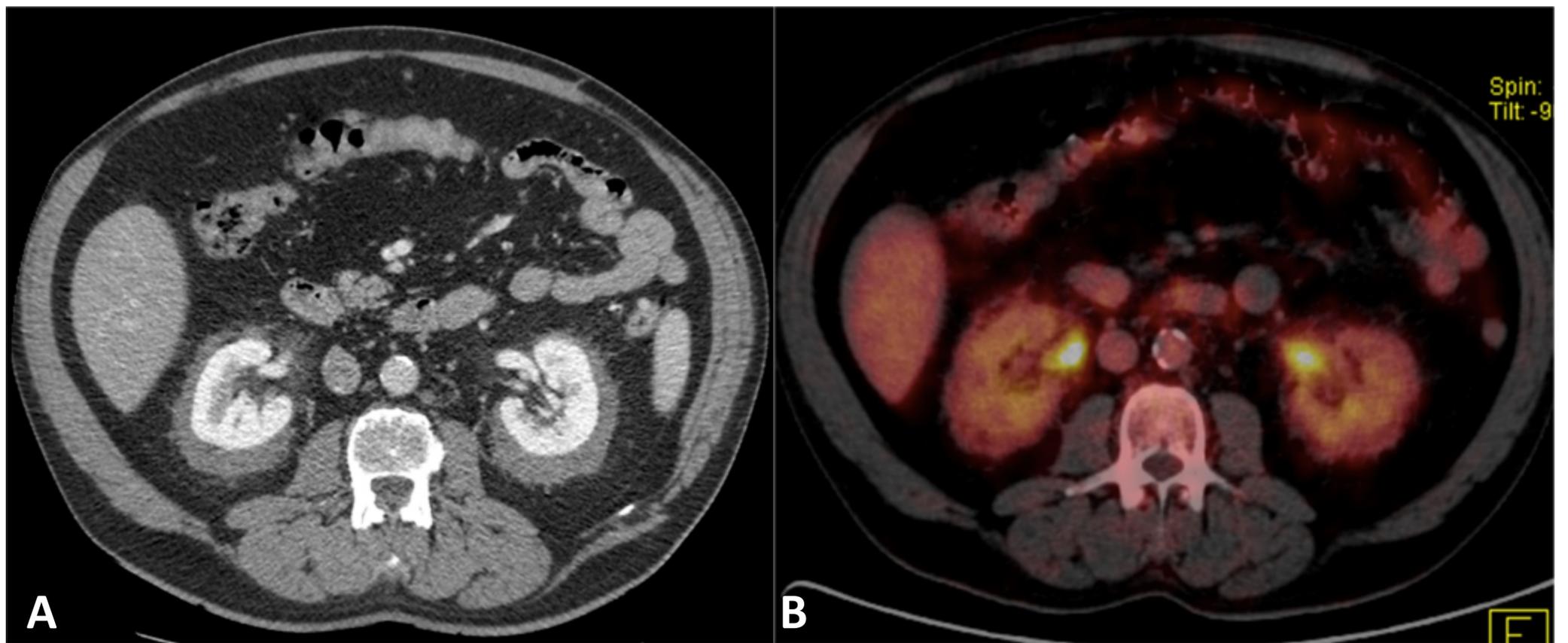


Fig. 3 . (A) TC abdomen con civ en fase venosa donde se objetiva infiltración perirrenal de tejidos blandos que confiere un aspecto de “riñón peludo” . (B) PET-FDG en el que se objetiva hipermetabolismo de tejidos blandos perirrenales.



Fig. 4 TC abdomen con civ en fase venosa. Se identifica dilatación de pelvis renal y uréteres proximales.



Compromiso visceral

○ PULMÓN

- Asintomáticos o con tos o disnea progresiva.
- Hallazgo más frecuente en TC es el **engrosamiento septal inter e intralobulillar** con distribución peribroncovascular y en pleura visceral. (Fig. 5)
- Otros hallazgos: nódulos centrilobulillares, quistes, consolidaciones, patrón en vidrio deslustrado y derrame pleural que no responde a diuréticos.

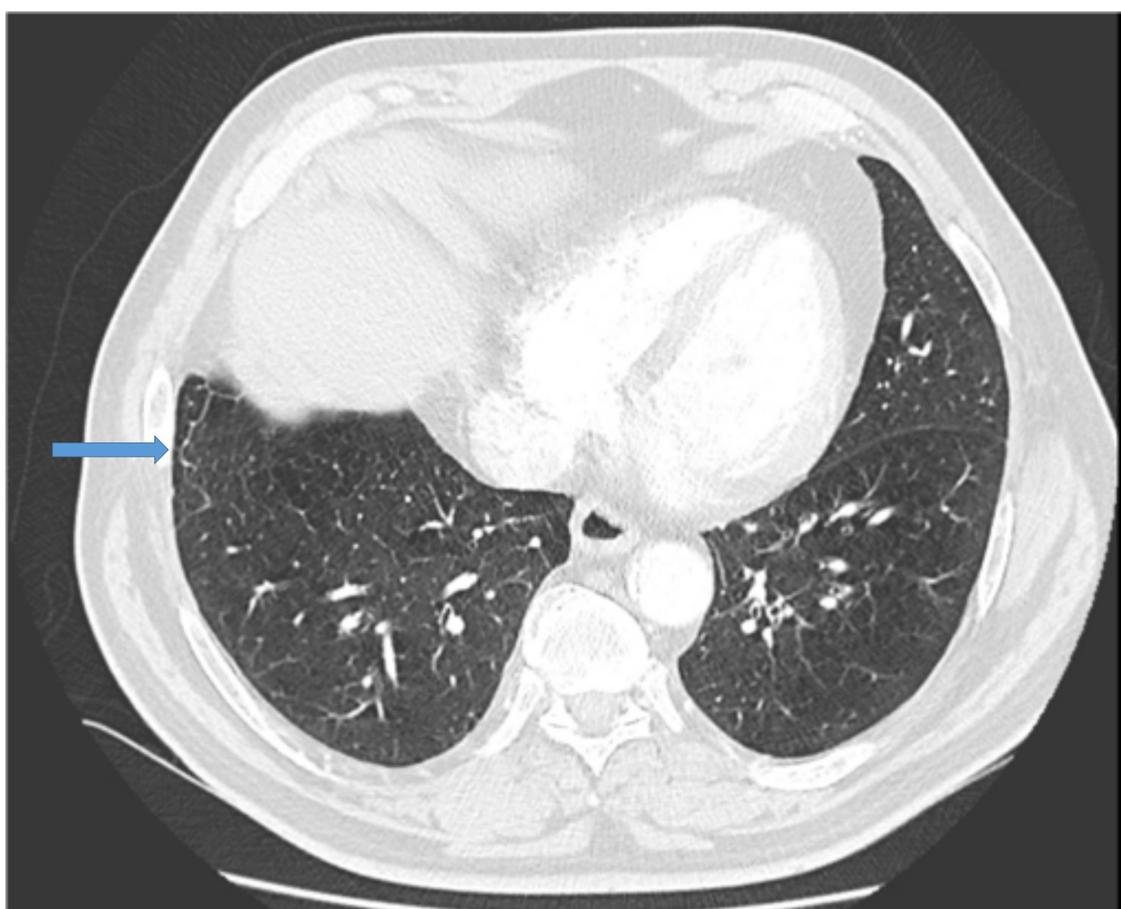


Fig. 5. TC de tórax que muestra engrosamiento septal interlobulillar y subpleural.



Compromiso visceral

○ VASCULAR

- **Infiltración periaórtica con masa de partes blandas circunferencial** que afecta también a sus ramas tanto torácicas como abdominales.

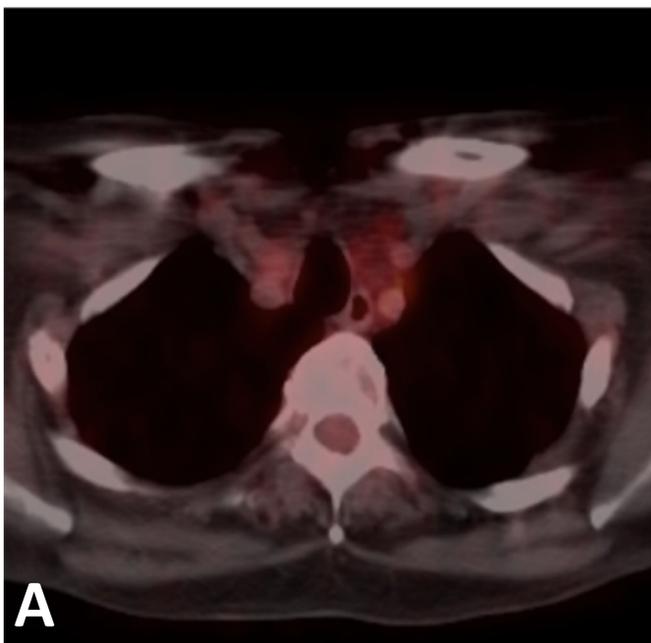


Fig. 6 . PET-FDG. Aumento de actividad en cayado aórtico, troncos supraaórticos.



Compromiso visceral

○ CORAZÓN Y PERICARDIO

- Infiltración del pericardio y/o miocardio dando lugar a **engrosamiento del pericardio y derrame así como infiltración miocárdica** fundamentalmente en aurícula derecha. Puede afectar septum y válvulas.



Compromiso visceral

○ REGIÓN ORBITARIA

- **Masas orbitarias intraconales bilaterales y simétricas** que causan exoftalmos.
- **Edema del nervio óptico.**
- La extensión retrógrada a través del nervio óptico hacia el hipotálamo puede explicar la distribución del compromiso cerebral.
- **Otoesclerosis** de los huesos faciales puede estar presente. La presencia concomitante de masas orbitarias y otoesclerosis es casi exclusiva de Erdheim-Chester.



Sistema nervioso central

- La manifestación neurológica más común es la diabetes insípida central debido a la **afectación del lóbulo posterior de la glándula pituitaria**. (Fig. 7)
- **Formación de masas en duramadre** que pueden simular meningiomas. Es característica de la enfermedad la **hipointensidad en T2 con intenso realce tras contraste**.
- La **afectación cerebral es rara**. Puede manifestarse como lesiones hiperintensas en secuencias potenciadas en T2 en fosa posterior y afectación simétrica de núcleos dentados del cerebelo.



Sistema nervioso central

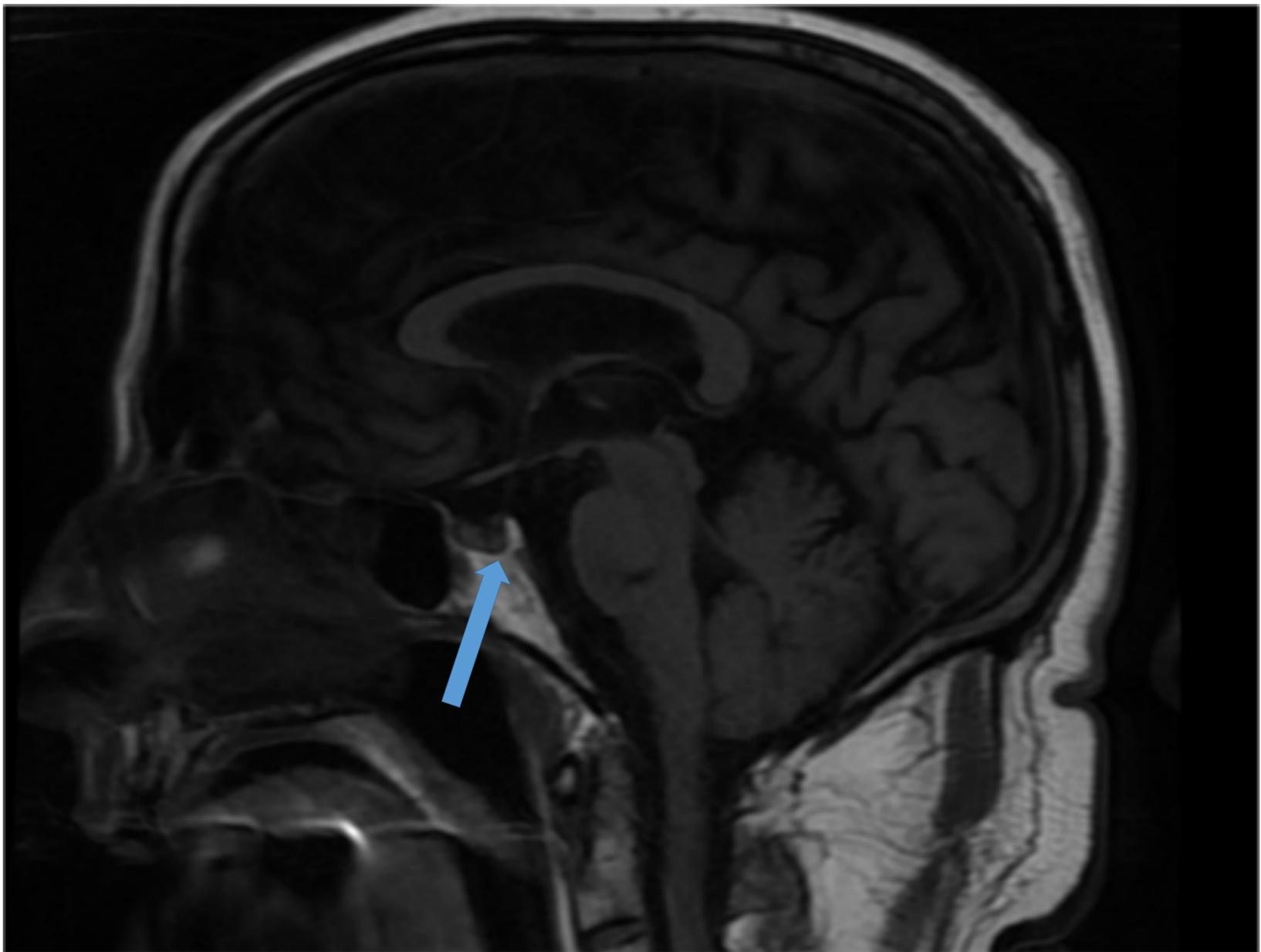


Fig. 7 RM cerebral con imagen sagital potenciada en T1, en la que se muestra hipointensidad del lóbulo posterior de la hipófisis.



Conclusiones

- La enfermedad de Erdheim-Chester suele afectar a esqueleto óseo y sistema cardiopulmonar, aunque no podemos olvidar el hallazgo patognomónico de infiltración perirrenal conocido como "riñón peludo" que nos hará sospechar el diagnóstico.
- En cuanto a la afectación del SNC los hallazgos concomitantes de masas intracanales y otoescleroris también se consideran altamente sugestivas de la enfermedad.



Bibliografía

1. Drier A, Haroche J, Savatovsky J, Godenèche G, Dormont D, Chiras J, et al. Cerebral, Facial, and Orbital Involvement in Erdheim-Chester Disease: CT and MR Imaging Findings. *Radiology*. mayo de 2010;255(2):586-94.
2. Kumar P, Singh A, Gamanagatti S, Kumar S, Chandrashekhara SH. Imaging findings in Erdheim-Chester disease: what every radiologist needs to know. *Pol J Radiol*. 2018;83:54-62.
3. Antunes C, Graça B, Donato P. Thoracic, abdominal and musculoskeletal involvement in Erdheim-Chester disease: CT, MR and PET imaging findings. *Insights Imaging*. agosto de 2014;5(4):473-82.
4. Mamlouk MD, Aboian MS, Glastonbury CM. Case 245: Erdheim-Chester Disease. *Radiology*. septiembre de 2017;284(3):910-7.
5. Dion E, Graef C, Haroche J, Renard-Penna R, Cluzel P, Wechsler B, et al. Imaging of Thoracoabdominal Involvement in Erdheim-Chester Disease. *Am J Roentgenol*. noviembre de 2004;183(5):1253-60.