

LESIÓN CORTICAL DE HÚMERO COMO MANIFESTACIÓN DE UNA PATOLOGÍA SISTÉMICA POCO FRECUENTE: ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER



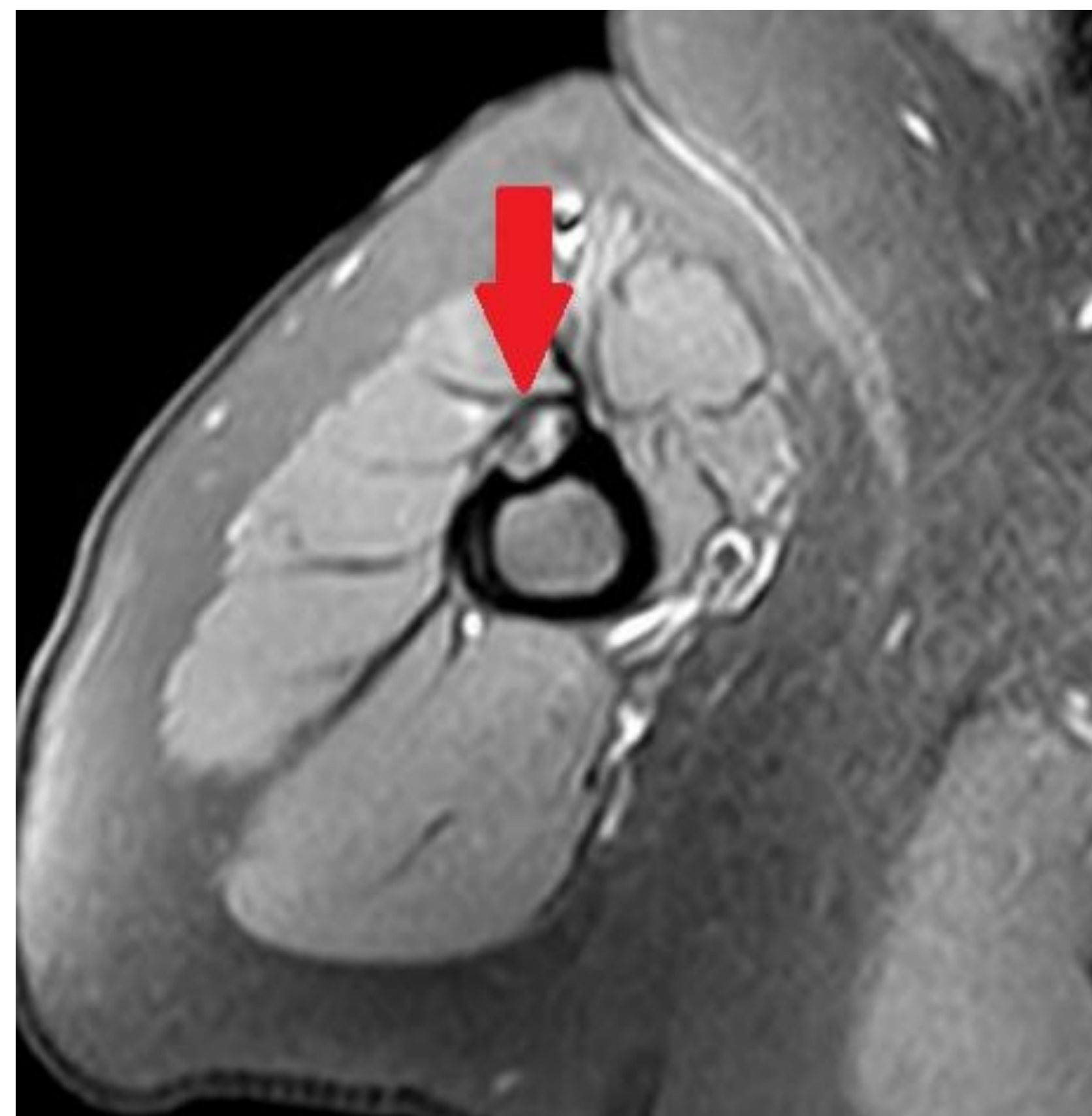
Felipe Velasco Vaquero, Manuela Cabrera Freitag, Beatriz Díaz Venega, Javier Areta Fernández, Álvaro Rodríguez Rodríguez
Hospital Central de la Defensa Gómez Ulla, Madrid, España

Objetivos: Describir un caso de enfermedad de Erdheim-Chester diagnosticado a partir del hallazgo incidental de una lesión ósea.

Material y metodología: Presentación de un caso clínico y revisión de la literatura.

Resultados: Presentamos el caso de un paciente de 68 años remitido a consultas de Traumatología por el hallazgo de una lesión ósea en húmero derecho en una gammagrafía ósea realizada dentro del estudio de extensión de un carcinoma de próstata. A la exploración, destaca un bultoma no doloroso en tercio medio-proximal del húmero derecho. No hay alteraciones en el balance articular ni en la exploración neurovascular distal.

Se solicitan radiografía y resonancia del hombro, identificándose una lesión cortical expansiva, sin masa de partes blandas ni edema óseo asociados. La lesión se biopsió, evidenciando acúmulo de histiocitos xantomizados reactivos para CD68, sin marcaje para CD1a, S-100 ni marcaje epitelial. El diagnóstico de sospecha se estableció como enfermedad de Erdheim-Chester. En la actualidad, el paciente está asintomático, realizando seguimiento por Medicina interna.



Conclusiones: La enfermedad de Erdheim-Chester es una histiocitosis de células no Langerhans caracterizada por la proliferación e infiltración tisular de histiocitos CD68+CD1a- maduros. Es una enfermedad rara, con sólo 1500 casos diagnosticados desde 1930, de los cuales unos 800 han sido publicados.

Su presentación clínica es insidiosa y muy variable, dependiendo de los tejidos que se afecten. Prácticamente todos los pacientes tienen afectación esquelética: el dolor óseo es la sintomatología más prevalente (50% de los pacientes). Los hallazgos esqueléticos típicos son engrosamientos de la cortical bilaterales y simétricos y esclerosis de metáfisis y diáfisis de huesos largos (las epífisis suelen estar respetadas). A diferencia de la histiocitosis de células de Langerhans, esqueleto axial y mandíbula no suelen afectarse.

Aunque los hallazgos radiológicos típicos son considerados patognomónicos, debido a la baja prevalencia de esta patología, pueden llegar a confundirse con metástasis osteoblásticas. Otros hallazgos frecuentes son infiltración orbitaria con proptosis, diabetes insípida, pseudotumores auriculares o xantelasmas.

El diagnóstico se realiza a partir de los hallazgos clínico-radiológicos (osteosclerosis, proptosis, xantelasmas...), histopatológicos (infiltración de histiocitos CD68+CD1a-) y moleculares (mutaciones del gen BRAF o que activen la vía MAPquinasa o CSF1R). El tratamiento es sintomático.