



CASO CLÍNICO

Enfermedad de Erdheim-Chester de localización nasosinusal



Erdheim-Chester disease in a sinonasal location

Rodolfo Nazar^{a,*}, Gonzalo Ortega^b, Gonzalo Miranda^c y Alfredo Naser^a

^a Departamento de Otorrinolaringología, Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Santiago de Chile, Chile

^b Interno de Medicina Universidad de Chile, Santiago de Chile, Chile

^c Departamento de Radiología, Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Santiago de Chile, Chile

Recibido el 16 de octubre de 2013; aceptado el 8 de noviembre de 2013

Disponible en Internet el 11 de febrero de 2014

Paciente de sexo femenino de 26 años de edad, sin antecedentes mórbidos, presenta cuadro clínico de 6 meses de evolución caracterizado por cefalea occipital de intensidad progresiva asociada a vómitos, fotofobia y diplopía con agudeza visual conservada. Posteriormente se agrega desviación convergente medial del ojo derecho.

Se hospitaliza por cuadro de parálisis del VI par craneal izquierdo. La tomografía computada (TC) con contraste evidencia una masa de aspecto neoplásico con epicentro en senos esfenoidales y *clivus* que se extiende a celdillas etmoidales, senos maxilares, espacio masticatorio, fosa infratemporal, fosa pterigomaxilar y nasofaringe, con importante compromiso óseo (fig. 1a y b). La resonancia nuclear magnética (RNM) demuestra un tumor de base de cráneo que compromete esfenoidales y *clivus*, el cual se extiende hacia ambas fosas temporales y partes blandas de fosas pterigomaxilares (fig. 1c y d).

Es derivada al Servicio de Otorrinolaringología del Hospital Clínico de la Universidad de Chile para evaluación y estudio. A la endoscopia nasal se observa una mucosa eritematosa a nivel de la coana, sin imagen sospechosa de tumor.

Se realiza biopsia endoscópica bajo anestesia general de rinofaringe y ambos senos esfenoidales. Durante la cirugía al acceder a esfenoides, por vía transnasal, se observa abundante tejido inflamatorio avascular de consistencia

blanda, que se retira fácilmente a la disección (fig. 2). La biopsia concluye con la presencia de hallazgos morfológicos e inmunohistoquímicos concordantes con histiocitosis de tipo enfermedad de Erdheim-Chester (EEC) (fig. 3a y b).

Discusión

Las histiocitosis corresponden a un grupo de alteraciones en la proliferación celular en donde existe una acumulación e infiltración de células inmunes e histiocitos, siendo estas células monocitos, macrófagos, células dendríticas dérmicas o intersticiales y células de Langerhans¹.

Se clasifican en 3 clases según el tipo celular predominante. La clase I incluye a la histiocitosis de células de Langerhans, la clase II son las histiocitosis no células de Langerhans y la clase III corresponde a histiocitosis maligna¹⁻³.

Dentro de la clase II se encuentra la EEC.

A la fecha se han descrito menos de 400 casos en la literatura mundial⁴; siendo esta rara entidad frecuentemente fatal. Se caracteriza por una infiltración xantomatosa de los tejidos compuesta por histiocitos espumosos^{3,4}. La EEC no tiene un componente hereditario y su presentación clínica suele ser en adultos varones con una edad media de 53 años, con un rango de 7 a 78 años. Tiene capacidad de infiltrar diversos órganos, generando variadas presentaciones clínicas^{3,5}. La etiología de esta condición aún no está determinada, sin embargo se postula una activación anormal de los monocitos⁶.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rnazars@gmail.com (R. Nazar).

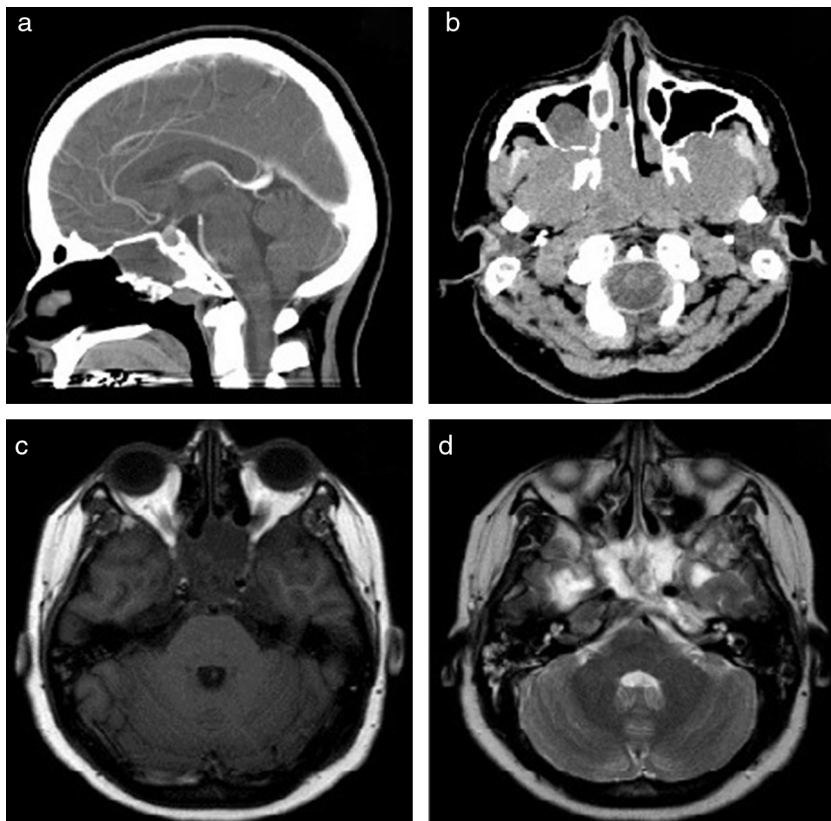


Figura 1 Tomografía computarizada con contraste, cortes sagital y axial, que demuestra un extenso tumor de base de cráneo de $3,4 \times 4 \times 2,4$ cm, con densidad de partes blandas, que compromete fosa de esfenoideas y *clivus* que se extiende a celdillas etmoidales, senos maxilares, espacio mastoideo, fosa infratemporal, fosa pterigomaxilar y nasofaringe que compromete esfenoideas y *clivus*, el cual se extiende hacia ambas fosas temporales y partes blandas de fosas pterigomaxilares (c y d).

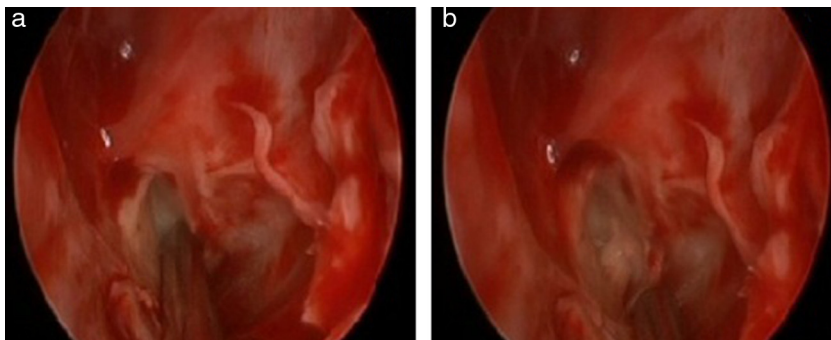


Figura 2 Imágenes obtenidas durante la cirugía endoscópica de seno esfenoidal. Se puede observar en seno esfenoidal abundante tejido inflamatorio avascular de consistencia blanda que se retira fácilmente a la disección.

Si bien la enfermedad suele ser asintomática, la manifestación típica es el compromiso óseo a la imagenología³, generando dolor y esclerosis ósea a la imagenología³. También puede comenzar con fiebre, pérdida de peso y debilidad³. Un tercio de los casos de EEC poseen manifestaciones neurológicas, tales como diabetes insípida y síndromes cerebelares^{3,7,8}. Otros cuadros clínicos incluyen exoftalmos bilateral, compromiso neurológico, pulmonar, cardíaco, renal y de piel³.

El diagnóstico puede ser un desafío ya que la EEC suele presentar síntomas comunes a la histiocitosis de células de

Langerhans, sin embargo la EEC comienza a edades más tardías³. A la inmunohistoquímica se evidencia una tinción positiva para CD68 y una tinción negativa para proteína S-100 y CD1a^{3,6}.

El diagnóstico diferencial histopatológico debe considerar histiocitosis de células de Langerhans, mastocitosis, metaplasia mieloide, amiloidosis y linfoma del SNC, entre otros⁹.

En términos generales, la mayoría de los pacientes suele presentar una lesión en la RNM de cerebro, siendo el eje hipotálamo-hipofisario el más frecuentemente afectado,

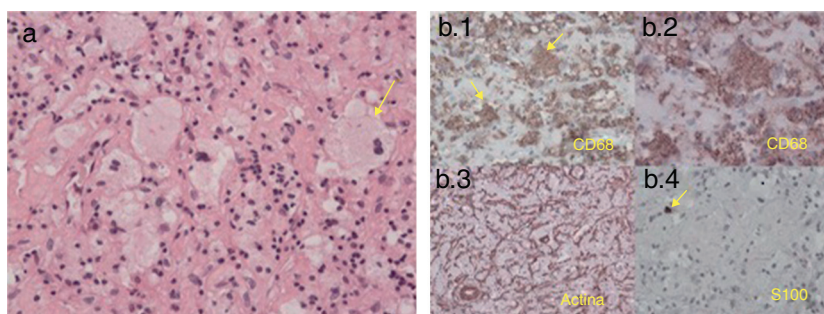


Figura 3 Imágenes histológicas de lesión biopsiada. (a) HE 40x infiltrado linfóide rico en histiocitos espumosos (flecha amarilla), inmunohistoquímica (b.1) CD68 positiva en histiocitos espumosos (flecha amarilla) a 10x, (b.2) CD68 positiva a 40x, (b.3) actina positiva en pared de vasos y negativa en histiocitos espumosos, (b.4) S-100 negativa con control interno positivo (flecha amarilla).

seguido por el compromiso orbitario y meníngeo¹⁰. Se ha reportado que hasta un 80% de los pacientes presentan compromiso de los huesos del cráneo y huesos faciales junto con senos paranasales¹⁰. En estos, el tomograma computado muestra un engrosamiento del tejido óseo o una ocupación por una masa con características de partes blandas y la RNM evidencia una lesión con señal hipointensa en T1 y T2^{5,10}. Respecto a estos pacientes se describe que la minoría presenta síntomas nasosinusales y en ellos el diagnóstico se ha realizado mediante biopsia rinosinusal¹⁰.

Actualmente no hay terapia curativa para la EEC⁶. Se pueden utilizar corticosteroides para el manejo sintomático pero el efecto remite al largo plazo⁶.

Se han descrito buenos resultados de la radioterapia para manejo del dolor en cuadros con infiltración de huesos largos, sin embargo las lesiones recurrentes⁶. No existen buenos resultados con el uso de radioterapia en lesiones cerebrales⁶.

El uso de interferón alfa ha demostrado ser efectivo en pacientes con diagnóstico precoz, sin embargo, los resultados dependerán de cada paciente y el nivel de compromiso multisistémico^{3,4,6}.

Por último, los procedimientos quirúrgicos pueden plantearse como método diagnóstico inicial, siempre y cuando el diagnóstico de enfermedad sistémica no es posible⁶. En los pacientes con lesiones intracraneales bien circunscritas, asociadas a síntomas neurológicos se puede realizar una resección quirúrgica como tratamiento⁵.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses

Bibliografía

1. Satter EK, High WA. Langerhans cell histiocytosis: A review of the current recommendations of the Histiocyte Society. *Pediatr Dermatol.* 2008;25:291–5.
2. Stromberg JS, Wang AM, Huang TE, Vicini FA, Nowak PA. Langerhans cell histiocytosis involving the sphenoid sinus and superior orbital fissure. *Am J Neuroradiol.* 1995;16:964–7.
3. Sharma M, Vettiyl B, Bartlett E, Yu E. Suprasellar non-Langerhans cell histiocytosis (Erdheim-Chester disease). A case report. *Clin Imaging.* 2013;37:354–7.
4. Shanbugay SV, Kolappan M, Garg M, Rennie WJ, Furness P, Rajabally YA. A rare case of late-onset cerebellar ataxia: Erdheim-Chester disease. *Cerebellum.* 2013;12:593–5.
5. Alfieri A, Gazzeri R, Galarza M, Neroni M. Surgical treatment of intracranial Erdheim-Chester disease. *J Clin Neurosci.* 2010;17:1489–92.
6. Miller AL, Villà S, Kamer S, Pasquier D, Poortmans P, Mücke O, et al. Palliative treatment of Erdheim-Chester disease with radiotherapy: A rare cancer Network study. *Radiother Oncol.* 2006;80:323–6.
7. Lachenal F, Cotton F, Desmurs-Clavel H, Haroche J, Taillia H, Magy N, et al. Neurological manifestations and neuro-radiological presentation of Erdheim-Chester disease: Report of 6 cases and systematic review of the literature. *J Neurol.* 2006;253:1267–77.
8. Wright RA, Hermann RC, Parisi JE. Neurological manifestations of Erdheim-Chester disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1999;66:72–5.
9. Tashjian V, Doppenberg EM, Lyders E, Broaddus WC, Pavot P, Tye G, et al. Diagnosis of Erdheim-Chester disease by using computerized tomography-guided stereotactic biopsy of a caudate lesion. Case report. *J Neurosurg.* 2004;101:521–7.
10. Drier A, Haroche J, Savatovsky J, Godeneche G, Dormont D, Chiras J, et al. Cerebral, facial, and orbital involvement in Erdheim-Chester disease: CT and MR imaging findings. *Radiology.* 2010;255:586–94.