Neurocirugia. 2025;36(Supl 1):S337

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com

P-145 - CARACTERÍSTICAS RADIOLÓGICAS E HISTOLÓGICAS DE LA ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER: A PROPÓSITO DE UN CASO

L. Bauluz Olmedo, V. García Milán, J.D. Baquero Rodríguez, C.J. Velásquez Rodríguez, J. Infante, C.A. Peláez Sánchez, A. Urbaneja Rivas, S. Marcos

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España.

Resumen

Introducción: La enfermedad de Erdheim-Chester es una histiocitosis de células no-Langerhans con afectación multiorgánica, reportándose entre 650 y 1.000 casos desde su descripción en 1930. Se presenta un caso de enfermedad de Erdheim-Chester con afectación única del sistema nervioso central (SNC).

Caso clínico: Varón de 56 años con disartria grave, ataxia que impide la deambulación y dismetría de miembros superiores con preservación de la fuerza en las cuatro extremidades. La resonancia magnética (RM) demuestra unas lesiones hiperintensas en secuencias T2 y FLAIR con captación puntiforme de contraste que no restringen en difusión localizadas en protuberancia, pedúnculos cerebelosos medios y núcleos dentados del cerebelo. Tras controles sucesivos aparecen nuevos focos tanto infra como supratentoriales, con estabilidad o progresión de los previos y alguno de ellos sin realce tras el contraste. Estas características sugieren lesiones compatibles con un proceso inflamatorio como una enfermedad desmielinizante, un proceso granulomatoso, enfermedad de Lyme o CLIPPERS. Se demuestra ausencia de enfermedad a distancia mediante estudio de extensión. Ante el deterioro clínico y la progresión radiológica se realiza una biopsia de una lesión parietal derecha mediante una craneotomía obteniendo el resultado de Anatomía Patológica compatible con parénquima cerebral con aumento de celularidad correspondiente a macrófagos espumosos con estudio inmunohistoquímico CD68+, CD1a- y mutación BRAF-, diagnóstico de enfermedad de Erdheim-Chester. En el caso de enfermedad limitada a SNC con BRAF- están indicados los inhibidores de la vía MEK, concretamente el cobimetinib. El paciente presenta una respuesta clínica y radiológica al tratamiento con evidencia de desaparición de lesiones en RM.

Discusión: La enfermedad de Erdheim-Chester plantea un reto diagnóstico puesto que es una patología con una prevalencia muy baja. Aun así, debe formar parte de nuestro diagnóstico diferencial de lesiones cerebrales ocupantes de espacio.

1130-1473/© 2025 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.