Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1307

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-021 - ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER (EEC). ESTUDIO RETROSPECTIVO DE NUEVE CASOS

A. Gutiérrez Macías[1], L. Ceberio Hualde[2], M. Rámiz Martínez[1], M. Urtasun Ocáriz[3], I. Astigarraga Aguirre[4], S. Herráez Rodríguez[5], I. Rouco Axpe[6] e I. Salegi Etxebeste[7]

[1]Medicina Interna; [5]Hematología. Hospital de Basurto. Bilbao (Vizcaya). [2]Medicina Interna. [4]Pediatría; [6]Neurología. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya). [3]Neurología; [7]Respiratorio. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea. Donostia-San Sebastián (Guipúzcoa).

Resumen

Objetivos: La EEC es una enfermedad rara incluida entre las histiocitosis sistémicas de células no-Langerhans. Su presentación clínica es muy polimorfa y su respuesta al tratamiento irregular. Objetivos: revisar las características clínicas, el tratamiento recibido, la respuesta al mismo y la supervivencia de una serie de casos de EEC.

Material y métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo de los casos de EEC diagnosticados de 2011 a 2017 en cuatro centros hospitalarios. Para el diagnóstico se requirió la demostración de un infiltrado con células histiocitarias espumosas junto con un patrón inmunohistoquímico característico (CD68 +, CD1a y S-100-). Se revisaron las manifestaciones clínicas, la afectación por órganos, el tratamiento recibido, la respuesta y tolerancia al mismo y la supervivencia.

Resultados: Hemos identificado 9 casos (5 mujeres). La edad media fue de 65 años (rango 31-84). En la afectación orgánica destacaron la ósea y renal (6 casos), seguidas de la aórtica, pulmonar y cutánea (4 casos). Fueron menos frecuentes la del sistema nervioso central (SNC) y endocrinológica (3 casos) y la cardíaca y orbitaria (2 casos). El diagnóstico se realizó por biopsia de lesiones renales en 4 casos, óseas en 3 y cutáneas en 2. En un caso se diagnosticó simultáneamente una histiocitosis de células de Langerhans (HCL). La mutación V600E BRAF estaba presente en los 6 casos en los que se examinó. En 6 casos se realizó PET-TC que se mostró muy útil para valorar la extensión de la enfermedad. Con respecto al tratamiento, un enfermo recibió únicamente radioterapia sobre una lesión ósea, otro fue tratado con poliquimioterapia por el diagnóstico de HCL. Del resto, 6 fueron tratados con vemurafenib (VMF), 4 con interferón alfa (IFN-a), 3 con prednisona, 2 con cladribina y 1 con anakinra e imatimib. En los 4 casos tratados con IFN-a, este tuvo que ser suspendido por intolerancia o progresión de la enfermedad. Hasta el momento han fallecido 5 pacientes (55%), el tiempo medio al fallecimiento fue 20 meses (rango 1-48). En 2 casos con afectación grave del SNC el tratamiento no consiguió detener la progresión de la enfermedad. El caso con afectación cardíaca más grave falleció a las dos semanas del diagnóstico, en las que recibió tratamiento con VMF. Los cuatro supervivientes han recibido tratamiento con VMF, durante 2, 4, 18 y 24 meses. En los dos casos tratados durante más de un año el PET-TC mostró mejoría de las lesiones; en uno de ellos, el tratamiento se ha interrumpido a los 24 meses, sin evidencia de recidiva.

Discusión: Los casos que presentamos no difieren de lo referido en la literatura en relación a la presentación clínica. La mortalidad es elevada y se relaciona con la afectación cardíaca y del SNC. El IFN-a, considerado como el tratamiento de primera línea, presenta problemas de tolerancia y no consigue el control de la enfermedad en las formas graves. El hallazgo de la mutación V600E del gen BRAF en un porcentaje significativo de los casos ha permitido el tratamiento con inhibidores de esta vía (VMF) con buenos resultados.

Conclusiones: La clínica de la EEC es polimorfa, destacando la afectación ósea, renal, aórtica, pulmonar y cutánea. La mortalidad es elevada. La afectación cardíaca y del SNC ensombrecen el pronóstico. La respuesta al tratamiento de primera línea con IFN-a en las formas graves es pobre. La mutación V600E BRAF es frecuente y justifica el tratamiento con VMF con buenos resultados. El PET-TC es útil para el estadiaje y para valorar la respuesta al tratamiento.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.