



Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

1672 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE CASOS DE ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER EN UN HOSPITAL UNIVERSITARIO DE TERCER NIVEL ASISTENCIAL

Esther Belén López^{1,2}, Gemma Rocamora Blanch^{1,2}, Arnau Antolí Gil^{1,2}, Fina Climent Esteller³, Montserrat Cortés Romera⁴ y Xavier Solanich Moreno^{1,2}

¹Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge, Hospitalet de Llobregat. ²Institut d'Investigacions Biomèdiques de Bellvitge (IDIBELL), Hospitalet de Llobregat. ³Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari de Bellvitge, Hospitalet de Llobregat. ⁴Institut Diagnòstic per la Imatge, Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Universitari de Bellvitge, Hospitalet de Llobregat.

Resumen

Objetivos: Caracterización clínica de una cohorte de pacientes diagnosticados de enfermedad de Erdheim-Chester (ECD) en un hospital universitario de tercer nivel.

Métodos: Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo y unicéntrico de pacientes en seguimiento por el Servicio de Medicina Interna de un hospital universitario de tercer nivel, desde el año 2000 al 2022, con diagnóstico de enfermedad Erdheim-Chester (ECD) confirmado por histología. Se recogieron variables clínicas, radiológicas, anatomopatológicas y de tratamiento.

Resultados: El número de pacientes incluidos en la muestra es de 16 casos. La mayoría de pacientes fueron hombres (ratio 2,20/1) y la edad media de debut fue de 55,4 años. La manifestación clínica más frecuente fue la afectación ósea, presente en el 93,8%, mayoritariamente en forma de osteoesclerosis de huesos largos (86,7%). En segundo y tercer lugar se observó la afectación adenopática y pulmonar, presente en el 75% y 63% de los casos respectivamente. La región ganglionar con mayor afectación fue la torácica (50%) y la abdominal (41,7%). En relación a las manifestaciones pulmonares, destaca la afectación pleural en el 60% en diferentes formas de presentación, siendo el engrosamiento y el derrame en dicha localización los más frecuentes; seguido de la presencia de nódulos pulmonares (40%). Hasta un tercio de los pacientes presentaron de forma concomitante dos tipos de manifestaciones diferentes a nivel pulmonar. Por otro lado, se describió afectación del sistema nervioso central y retroperitoneal en 8 pacientes de la serie (50%) y afectación cardíaca en 6 (38%). La media de demora diagnóstica fue de 10,3 años desde el primer síntoma. En el 93,8% de practicó una PET-TC dentro del estudio de extensión y se llegó al diagnóstico definitivo mediante biopsia de tejido afecto, que en el 75% fue de hueso. La mutación de BRAF fue evaluable en 14 pacientes de nuestra serie, estando presente en 8 (57,1%). Todos los pacientes tuvieron indicación de tratamiento. Globalmente, el 50% de los pacientes tratados tuvieron respuesta clínica y analítica. El 54% de los pacientes recibieron vemurafenib, siendo este el tratamiento con mayor tasa de respuesta a todos los niveles. El 50% de los pacientes fueron *exitus* durante el seguimiento. Un 25% de todos los *exitus* se relacionaron directamente con la ECD.

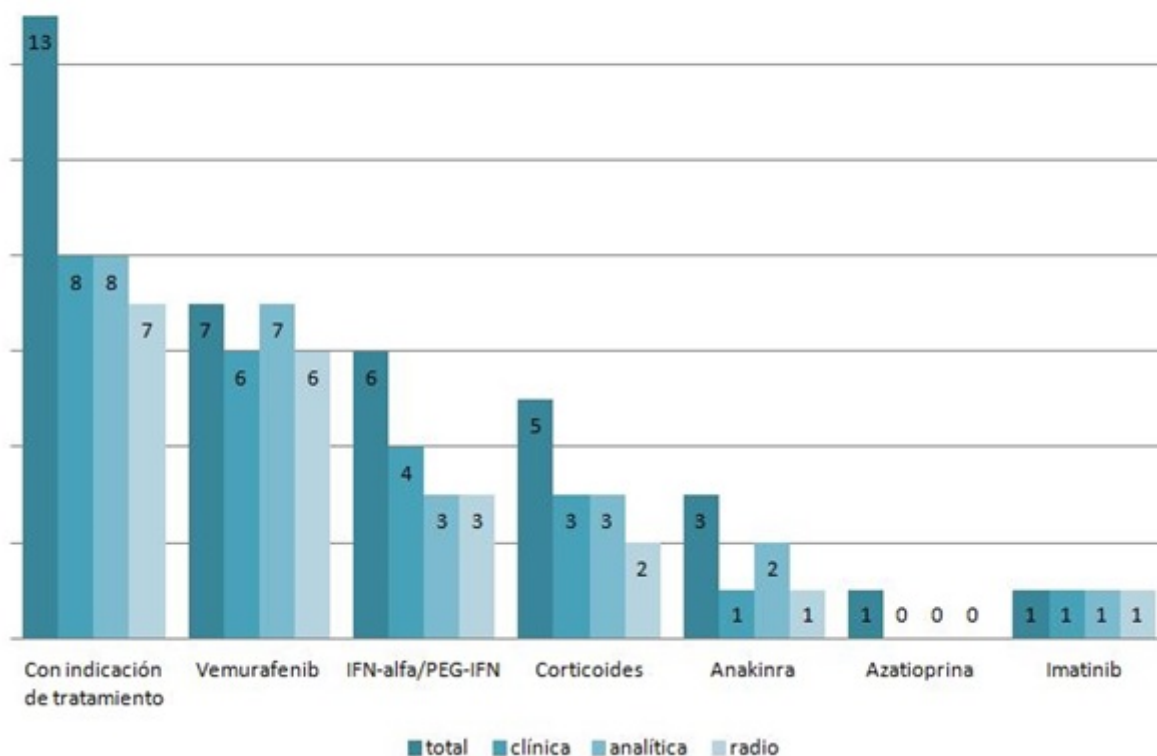
Características clínicas de los pacientes con ECD de la serie presentad		
Hombres	11 (69%)	
Mujeres	5 (31%)	
Edad media de inicio de síntomas	55,4	
Media de retraso diagnóstico (años)	10,3	
Mediana de retraso diagnóstico (años)	3,8	
Tipos de presentación clínica en los pacientes con ECD de la serie presentada		
Manifestaciones clínicas	N	%
Afectación ósea	15	93,8%
Adenopatías	12	75%
Afectación pulmonar	10	62,5%
Afectación sistema nervioso central (SNC)	8	50%
Afectación retroperitoneal y/o genitourinaria	8	50%
Afectación cardíaca	6	37,5%
Afectación periaórtica y/o “coated aorta”	5	31,3%

Afectación endocrinológica	5	31,3%
Afectación oftalmológica	4	25%
Afectación cutánea	3	18,8%
Afectación digestiva	1	6%
Afectación otorrinolaringológica	1	6%

Tratamiento administrado y evaluación de respuesta
--

Tratamiento administrado	N	% subgrupo con tratamiento	Mejora clínica	Mejora analítica	Mejora radiológica
Con indicación de tratamiento	13	100%	8	8	7
Vemurafenib	7	54%	6	7	6
IFN-alfa/PEG-IFN	6	46%	4	3	3
Corticoides	5	38%	3	3	2
Anakinra	3	23%	1	2	1
Azatioprina	1	8%	0	0	0
Imatinib	1	8%	1	1	1

Tratamiento administrado y evaluación de respuesta



Discusión: La ECD es una enfermedad de afectación multisistémica, cuya heterogeneidad de presentación clínica puede dificultar su diagnóstico. Todos los estudios observacionales publicados hasta el momento coinciden con los datos obtenidos en nuestra serie, los cuales sitúan la afectación ósea como la más frecuente. En relación al resto de manifestaciones clínicas, existen muchas diferencias en las series publicadas. La sospecha clínica resulta esencial para un correcto diagnóstico temprano. Por el momento, se requiere un hallazgo histológico compatible, por lo que se debe perseguir la lesión más característica en todos los pacientes para una correcta filiación (el 100% de nuestros registros). Asimismo, resulta necesaria una alteración esquelética característica, siendo la más frecuente la osteosclerosis de huesos largos, presente en el 86,7% de nuestros pacientes con afectación ósea. En los casos sin afectación ósea, un 6,2% de nuestra serie e incluso 5% en los registros más amplios, se requiere la detección de alteración molecular histológica y un contexto clínico adecuado. Actualmente, se recomienda la detección de la mutación BRAF V600E en todas aquellas muestras posibles, a fin de dirigir el eventual tratamiento. Los fármacos inhibidores de BRAF en pacientes con afectación orgánica severa, cardíaca y/o neurológica, se consideran de primera línea en caso de mutación de la misma. En nuestra serie, fue el tratamiento con mayor tasa de respuesta global, como también en los últimos ensayos publicados hasta el momento.

Conclusiones: La ECD se manifiesta típicamente en hombres entre la quinta y sexta década de la vida. La afectación ósea es la manifestación clínica más frecuente de la ECD. El vemurafenib es el tratamiento con mayor tasa de respuesta en nuestra serie.

Bibliografía

1. Cohert-Aubart F, Emile JF, Carrat F, *et al.* Phenotypes and survival in Erdheim-Chester disease: results from a 165-patient cohort. *Am J Haematol.* 2018;93(5):E114-E117.
2. Haroche J, Cohert-Aubart F, Amoura Z. Erdheim-Chester disease. *Blood.* 2021;135(16):1311-8.
3. Goyal G, Heaney ML, Collin M, *et al.* Erdheim-Chester disease: consensus recommendations for evaluation, diagnosis, and treatment in the molecular era. *Blood.* 2020;135(22):1929-45.