



22 - HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS NO LANGERHANS. ENFERMEDAD DE ERDHEIM CHESTER. UNA ENFERMEDAD RARA CON MANIFESTACIÓN ENDOCRINOLÓGICA

M.J. Tapia Guerrero¹, V. Vallejo Herrera², M.J. Vallejo Herrera¹ y F.J. Sánchez Torralvo¹

¹Endocrinología, Hospital Regional de Málaga. ²Radiodiagnóstico, Hospital Regional de Málaga.

Resumen

Caso clínico: Varón 50 años en seguimiento por Reumatología por artralgiyas migratorias. Estudio gammagráfico óseo con depósito difuso en huesos largos de miembros superiores e inferiores compatible con osteoesclerosis. El paciente refiere que bebe unos 9 litros al día por sed intensa, por lo que se deriva a Endocrinología. Posibilidad de polidipsia, pero test de deshidratación patológico compatible con diabetes insípida, con excelente respuesta a desmopresina. Test de deshidratación. Analítica hormonal: ausencia déficits hipofisario/gonadal. TC: enfermedad de Erdheim Chester o histiocitosis no células de Langerhans en el contexto clínico, por afectación de senos renales, lesiones esclerosas metafisodifisarias fémur/tibias y enfermedad desmielinizante en RM cráneo. RMN cerebral: múltiples alteraciones de señal de pequeño tamaño tronco de encéfalo y cerebelo. PET-TAC: afectación difusa de médula ósea huesos largos, mayor captación en metafisis proximal tibial. Biopsia metafisis proximal de tibia: sugestivas de histiocitosis*. Positiva para mutación BRAF V600E. Histiocitosis de células no Langerhans. Enfermedad de Erdheim Chester. Diabetes insípida central. Afectación ósea, cerebral, pulmonar y retroperitoneal. La afectación sistema nervioso obliga a tratamiento, se remite a Hematología. Las histiocitosis son enfermedades raras, con afectación multiorgánica. La afectación SNC, es factor de mal pronóstico. 5.^a-7.^a década. La mutación gen *BRAF V600E* sugiere neoplasia mielóide. La afectación no endocrina más frecuente es a nivel óseo, osteoesclerosis metafisaria de huesos largos. La diabetes insípida 33,3%, es la primera manifestación de ECD. La afectación progresiva del SNC, puede conducir a la muerte. La diabetes insípida junto con manifestaciones esqueléticas previas establecieron sospecha de enfermedad de Erdheim Chester. Los hallazgos radiológicos e histológicos característicos condujeron al diagnóstico definitivo.