



247 - DIABETES INSÍPIDA CENTRAL COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER

M.E. de la Calle de la Villa¹, Y. Hernández Hernández², A. Roldán Pérez³, A. Linares Quevedo⁴ y S. Azriel Mira¹

¹Endocrinología y Nutrición; ²Nefrología; ³Hematología; ⁴Urología, Hospital Universitario Infanta Sofía.

Resumen

Introducción: La diabetes insípida central (DIC) es poco frecuente siendo el 90% de etiología adquirida. Una de las causas más raras es la histiocitosis de células no Langerhans o enfermedad de Erdheim-Chester (EEC). La mayor parte presenta un retraso diagnóstico de meses e incluso años. Es de afectación multiorgánica con heterogeneidad clínica.

Caso clínico: Mujer de 40 años diagnosticada en 1998 de DIC de etiología no filiada (RM hipofisaria: ausencia de neurohipófisis y tallo hipofisario centrado no engrosado) e hipogonadismo hipergonadotropo de reciente aparición. En 2019 fracaso renal e HTA con hidronefrosis bilateral grado IV por proceso infiltrativo perirrenal bilateral precisando nefrostomía bilateral sin mejoría de función renal. Además lesiones óseas blásticas en esqueleto axial/apendicular. Ante sospecha de enfermedad multisistémica de origen histiocitario, se realizó biopsia ósea de lesión sacra (no rentable) y biopsia tejido perirrenal: proliferación histiocitos (CD68 positivo, S100 y CD1 negativos) compatible con EEC, presencia de mutación BRAFV600E. Desarrollo de ataxia de la marcha, disfagia con fase oral de deglución patológica. El PET-TAC mostró captación cerebral predominantemente en fosa posterior, ósea generalizada, grasa perirrenal bilateral, nódulo suprarrenal izquierdo, afectación de arteria pulmonar, septo interauricular y engrosamiento pericárdico. Ante mutación BRAFV600E positiva se inició vemurafenib. Mejoría clínica y reducción de lesiones en PET-TAC a 3 meses del inicio sin mejoría de función renal

Discusión: La EEC es una entidad multisistémica, donde la DIC es la endocrinopatía más frecuente (25-50%) y suele preceder al diagnóstico, aunque no se ha descrito con tanta antelación como en nuestro caso. El hipogonadismo hipergonadotropo por infiltración gonadal es infrecuente (3-5%) y suele aparecer en varones. El descubrimiento de mutaciones como BRAFV600E tiene implicación terapéutica, como en el caso referido, mejorando su mal pronóstico.