



243 - SÍNDROMES Y ENDOCRINOPATÍAS- ENFERMEDAD DE ERDHEIM -CHESTER

M.D. Andreu Gosálbez¹, M. Díez Muñoz-Alique¹, J. Pi Barrio¹, Í. Tejado Elviro¹, J.I. Olalla Antolín², J. Riancho Zarrabeitia³, C. de Miguel Sánchez⁴ y E. Colio¹

¹Endocrinología y Nutrición; ²Hematología; ³Neurología. Hospital Sierrallana. Torrelavega. ⁴Hematología. Hospital Txagorritxu. Vitoria.

Resumen

Introducción: La enfermedad de Erdheim-Chester (o histiocitosis esclerosante poliestótica) es una histiocitosis no Langerhans causada por la proliferación clonal de la línea mieloide hematológica. Descritos cerca de 1.000 casos en la literatura, es importante para el endocrino por las diversas alteraciones endocrinológicas que produce.

Caso clínico: Varón, 49 años, remitido a Endocrinología para estudio de poliuria-polidipsia. Estudiado en reumatología previamente por gonalgia mecánica objetivando esclerosis ósea bilateral en EEII y elevación de VSG por lo que derivan a Hematología. Tras estudio mediante TAC toracoabdominal, RMN cráneo, RMN EEII, gammagrafía y biopsia ósea se concluye que el cuadro es compatible con la E. Erdheim-Chester con afectación retroperitoneal (hidronefrosis bilateral secundaria a fibrosis), ósea y del SNC. Histología: hueso esponjoso con engrosamiento marcado de las trabéculas óseas, en las cuales se observa ligero aumento del número de osteocitos, muchos de éstos desvitalizados. No se observa osteoblastos ni osteoclastos en la interfase la trabécula ósea-tejido adiposo de la médula. Las líneas de cemento no muestran irregularidades llamativas. La escasa médula ósea presenta zonas de necrosis y presencia de numerosas células de citoplasma espumoso ante los adipocitos maduros. Inmunohistoquímica: vimentina positivo (+++); CD68 positivo (+), proteínas C100: negativo; CD1-A: negativo. A nivel endocrinológico: xantelasmas con dislipemia, diabetes insípida con datos de hipofisitis e infundibulitis, hipogonadismo hipogonadotropo y diabetes mellitus tipo 2. Bajo tratamiento con glucocorticoides e interferón (cambiado a pegilado por problemas de suministro debido a situación COVID) y sustitución hormonal de sus déficits, buen estado general, manteniéndose estable tras años del diagnóstico.

Discusión: Interesante enfermedad a incluir dentro del diagnóstico diferencial de la diabetes insípida y con buena respuesta al tratamiento.