



# Neurology perspectives



## 19508 - La enfermedad de Erdheim-Chester y su asociación a patología autoinmune

Espinosa Trujillo, A.<sup>1</sup>; Santamaría Montero, P.<sup>2</sup>; García Pazos, O.<sup>2</sup>; Brañas Fernández, F.<sup>2</sup>; Guijarro del Amo, M.<sup>2</sup>; Álvarez Fernández, L.<sup>2</sup>; Alonso Redondo, R.<sup>2</sup>; da Silva França, C.<sup>2</sup>; Pego Reigosa, R.<sup>2</sup>; Ramos Rúa, L.<sup>2</sup>; Rodríguez Rodríguez, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Verge de la Cinta de Tortosa; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Lucus Augusti.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Erdheim-Chester (EEC) es una histiocitosis de células no Langerhans infrecuente. Se caracteriza por la infiltración de varios órganos y tejidos por histiocitos espumosos con una presentación clínica heterogénea. Presentamos el caso de una paciente que debutó con un cuadro neurológico.

**Material y métodos:** Mujer de 55 años valorada por clínica de inestabilidad de la marcha y disfagia de un año de evolución, además de xeroftalmia, aftas orales y Raynaud. En exploración presenta disartria y ataxia apendicular y de la marcha.

**Resultados:** La resonancia magnética cerebral mostró áreas hiperintensas con discreto realce de contraste en tronco cerebral y mielitis longitudinal extensa cervical. Se realizó el test de Schirmer y biopsia de glándula salival menor, cumpliendo criterios de la EULAR para un síndrome de Sjögren (SS). Se sospechó manifestación extraglandular y se trató con glucocorticoides a dosis altas. Mala evolución clínica y radiológica posterior con diabetes insípida asociada. Se realizó gammagrafía ósea con hipercaptación simétrica en diáfisis femoral y diafisis-metafisiaria tibial distal. La biopsia de lesión ósea fue compatible con EEC y se inició interferón alfa-pegilado con estabilidad clínica.

**Conclusión:** La EEC ha de contemplarse en el diagnóstico diferencial de cuadros neurológicos con neuroimagen de carácter inflamatoria refractaria a tratamiento inmunomodulador. La asociación a patología autoinmune es frecuente, hasta en el 12% de los casos. El descubrimiento en su patogénesis de mutaciones en la vía de la proteína quinasa activada por mitógenos (MAPK) ha permitido la utilización de terapias dirigidas, resultando primordial un diagnóstico precoz para el mejor abordaje de la patología.