



# Neurology perspectives



## 21258 - AFECTACIÓN NEUROLÓGICA AISLADA EN UN CASO DE ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER: UN RETO DIAGNÓSTICO

Polanco Fernández, M.<sup>1</sup>; Manrique Arregui, L.<sup>1</sup>; Infante Ceberio, J.<sup>1</sup>; Gangas Barranquero, L.<sup>1</sup>; Loza, R.<sup>1</sup>; Marcos González, S.<sup>2</sup>; García Poza, J.<sup>3</sup>; Núñez Céspedes, J.<sup>4</sup>; Rivera Sánchez, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; <sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; <sup>3</sup>Servicio de Radiología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; <sup>4</sup>Servicio de Hematología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

### Resumen

**Objetivos:** Documentar las dificultades diagnósticas de un caso de Erdheim-Chester (ECD) con afectación aislada del sistema nervioso central, fenotipo ataxia del adulto, sin afectación ósea.

**Material y métodos:** Varón de 53 años, sin antecedentes patológicos relevantes, con un cuadro progresivo de dos años de evolución consistente en disartria, inestabilidad de la marcha, torpeza y temblor de acción en la mano derecha. En la exploración presentaba un síndrome cerebeloso con ataxia de la marcha, disimetría apendicular y Babinski bilateral. La RMN mostró sutiles focos hiperintensos en T2/FLAIR en protuberancia, pedúnculos cerebelosos medios, y núcleos dentados del cerebelo, sin realce tras gadolinio. Un amplio estudio analítico en sangre, LCR, *Body-TC*, PET-FDG y gammagrafía ósea dirigido a descartar enfermedades inflamatorias fue negativo. Se ensayaron de manera empírica bolos de metilprednisolona, IgIV y ciclofosfamida, no obstante, persistió una progresión clínico-radiológica, con ataxia grave (SARA 25/40) y progresión de las lesiones infratentoriales con escaso realce tras gadolinio.

**Resultados:** La última RMN mostró una lesión nodular captante a nivel pontino y otra parietal subcortical, susceptible de biopsia. Esta mostró macrófagos espumosos con estudio inmunohistoquímico CD68 y CD163 positivos, y CD1 y CD207 negativos, resultado compatible con ECD. Un nuevo PET y gammagrafía ósea descartaron afectación ósea, hallazgo presente en el 95% de los casos de ECD. Se inició tratamiento con cobimetinib (inhibidor vía MEK).

**Conclusión:** El ECD es una causa infrecuente y tratable de ataxia del adulto que puede cursar sin manifestaciones sistémicas, lo cual, en ausencia de tejido susceptible de ser biopsiado, puede dificultar y retrasar el diagnóstico.