

## P-145 - CARACTERÍSTICAS RADIOLÓGICAS E HISTOLÓGICAS DE LA ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER: A PROPÓSITO DE UN CASO

*L. Bauluz Olmedo, V. García Milán, J.D. Baquero Rodríguez, C.J. Velásquez Rodríguez, J. Infante, C.A. Peláez Sánchez, A. Urbaneja Rivas, S. Marcos*

*Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España.*

### Resumen

**Introducción:** La enfermedad de Erdheim-Chester es una histiocitosis de células no-Langerhans con afectación multiorgánica, reportándose entre 650 y 1.000 casos desde su descripción en 1930. Se presenta un caso de enfermedad de Erdheim-Chester con afectación única del sistema nervioso central (SNC).

**Caso clínico:** Varón de 56 años con disartria grave, ataxia que impide la deambulación y dismetría de miembros superiores con preservación de la fuerza en las cuatro extremidades. La resonancia magnética (RM) demuestra unas lesiones hiperintensas en secuencias T2 y FLAIR con captación puntiforme de contraste que no restringen en difusión localizadas en protuberancia, pedúnculos cerebelosos medios y núcleos dentados del cerebelo. Tras controles sucesivos aparecen nuevos focos tanto infra como supratentoriales, con estabilidad o progresión de los previos y alguno de ellos sin realce tras el contraste. Estas características sugieren lesiones compatibles con un proceso inflamatorio como una enfermedad desmielinizante, un proceso granulomatoso, enfermedad de Lyme o CLIPPERS. Se demuestra ausencia de enfermedad a distancia mediante estudio de extensión. Ante el deterioro clínico y la progresión radiológica se realiza una biopsia de una lesión parietal derecha mediante una craneotomía obteniendo el resultado de Anatomía Patológica compatible con parénquima cerebral con aumento de celularidad correspondiente a macrófagos espumosos con estudio inmunohistoquímico CD68+, CD1a- y mutación BRAF-, diagnóstico de enfermedad de Erdheim-Chester. En el caso de enfermedad limitada a SNC con BRAF- están indicados los inhibidores de la vía MEK, concretamente el cobimetinib. El paciente presenta una respuesta clínica y radiológica al tratamiento con evidencia de desaparición de lesiones en RM.

**Discusión:** La enfermedad de Erdheim-Chester plantea un reto diagnóstico puesto que es una patología con una prevalencia muy baja. Aun así, debe formar parte de nuestro diagnóstico diferencial de lesiones cerebrales ocupantes de espacio.