

Enfermedad de Erdheim-Chester: una forma rara de histiocitosis con presentación neurológica atípica. Contribución de la imagen radiológica al diagnóstico. Reporte de caso y revisión de la literatura.

Erdheim-Chester Disease: A Rare Form of Histiocytosis with Atypical Neurological Presentation. Contribution of Radiological Imaging to Diagnosis. Case Report and Literature Review.

Doença de Erdheim-Chester: uma forma rara de histiocitose com quadro clínico neurológico atípico. Contribuição do exame radiológico para o diagnóstico. Relato de caso e revisão da literatura.

César Palacios Ordóñez^{1*}, Félix Garza Gutiérrez², Génesis Palacios Ordóñez^{3,4}, César Palacios Soto⁴, Melva Ordóñez Salinas⁴.

¹ Departamento de Radiología Intervencionista, UT MD Anderson, Houston, TX, USA.  ORCID: 0000-0001-7330-1689. *Email: capalacios@mdanderson.org

² Departamento de Medicina Interna, Hospital Muguerza de Alta Especialidad, Monterrey, Nuevo León, México.  ORCID: 0009-0007-8027-5029

³ Ministerio de Salud Pública del Ecuador, Loja, Ecuador.  ORCID: 0009-0003-3406-8951

⁴ Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Loja, Loja, Ecuador.  ORCID: 0009-0003-3608-5878

⁴ Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Loja, Loja, Ecuador.  ORCID: 0009-0002-9799-3506

Fecha de presentación: junio de 2026; fecha de aceptación: agosto 2026; fecha de publicación: octubre 2026

Resumen

La enfermedad de Erdheim-Chester (EEC) es una neoplasia histiocítica no-Langerhans extremadamente infrecuente, clasificada actualmente dentro del grupo «L» de la clasificación revisada de histiocitosis de 2016. Se caracteriza por la infiltración multisistémica de histiocitos espumosos CD68-positivos y CD1a-negativos, con mutaciones somáticas recurrentes en la vía MAPK, siendo la más frecuente la mutación BRAF V600E, presente en más del 50% de los casos. Con menos de 2,000 casos reportados en la literatura mundial, su reconocimiento precoz por parte del radiólogo es fundamental para evitar retrasos diagnósticos. Se presenta el caso de un paciente masculino de 63 años con antecedente de ataxia cerebelosa de 3 años de evolución, inicialmente diagnosticado erróneamente con atrofia multisistémica. La resonancia magnética nuclear contrastada de encéfalo evidenció lesiones nodulares en tejidos blandos intraconales adyacentes a nervios ópticos, infiltración del esfenoides, de la glándula hipófisis y de los senos duros. El PET/CT con FDG demostró hallazgos hipermetabólicos compatibles en encéfalo, riñones y estructuras óseas. La radiografía simple confirmó osteoesclerosis cortical diafisaria bilateral característica. La tomografía computarizada abdominal reveló el patognomónico signo de los «riñones peludos». El diagnóstico se confirmó mediante biopsia de fémur. Se analizan los hallazgos radiológicos característicos de la EEC observados en nuestro paciente, incluyendo la infiltración orbitaria intraconal, la afectación hipofisaria, la infiltración de senos duros, la osteoesclerosis diafisaria bilateral y la infiltración perirrenal. Se destaca la importancia de la correlación clínico-radiológica y se revisan los avances recientes en el entendimiento molecular y terapéutico de la enfermedad. Este caso subraya el papel fundamental del radiólogo en la identificación temprana de la EEC como posible causa de ataxia cerebelosa crónica y enfatiza la necesidad de un abordaje multidisciplinario para el diagnóstico y tratamiento óptimos.

Palabras clave:

enfermedad de Erdheim-Chester; histiocitosis no-Langerhans; resonancia magnética; PET/CT; riñones peludos; osteoesclerosis; BRAF V600E; ataxia cerebelosa.

Abstract

Erdheim-Chester disease (ECD) is an extremely rare non-Langerhans cell histiocytic neoplasm, currently classified within the "L" group of the 2016 revised histiocytosis classification. It is characterized by multisystemic infiltration of CD68-positive, CD1a-negative foamy histiocytes, with recurrent somatic mutations in the MAPK pathway, most commonly the BRAF V600E mutation, present in over 50% of cases. With fewer than 2,000 cases reported worldwide, early recognition by the radiologist is essential to avoid diagnostic delays. We present the case of a 63-year-old male with a 3-year history of cerebellar ataxia, initially misdiagnosed with multiple system atrophy. Contrast-enhanced brain MRI revealed nodular lesions in intraconal soft tissues adjacent to the optic nerves, infiltration of the

sphenoid bone, pituitary gland, and dural sinuses. FDG PET/CT demonstrated compatible hypermetabolic findings in the brain, kidneys, and bony structures. Plain radiography confirmed characteristic bilateral diaphyseal cortical osteosclerosis. Abdominal CT revealed the pathognomonic “hairy kidney” sign. Diagnosis was confirmed by femoral biopsy. We analyze the characteristic radiological findings of ECD observed in our patient, including intraconal orbital infiltration, pituitary involvement, dural sinus infiltration, bilateral diaphyseal osteosclerosis, and perirenal infiltration. The importance of clinico-radiological correlation is emphasized and recent advances in molecular understanding and therapeutics are reviewed. This case underscores the fundamental role of the radiologist in early identification of ECD as a possible cause of chronic cerebellar ataxia and emphasizes the need for a multidisciplinary approach for optimal diagnosis and management.

Keywords: Erdheim-Chester disease; non-Langerhans cell histiocytosis; magnetic resonance imaging; PET/CT; hairy kidney; osteosclerosis; BRAF V600E; cerebellar ataxia.

Resumo Introdução: A doença de Erdheim-Chester (EEC) é uma neoplasia histiocítica não-Langerhans extremamente rara, atualmente classificada no grupo “L” da classificação revisada da histiocitose de 2016. Caracteriza-se pela infiltração multissistêmica de histiócitos espumosos CD68-positivos e CD1a-negativos, com mutações somáticas recorrentes na via MAPK, sendo a mais frequente a mutação BRAF V600E, presente em mais de 50% dos casos. Com menos de 2.000 casos relatados na literatura mundial, seu reconhecimento precoce pelo radiologista é fundamental para evitar atrasos no diagnóstico. Apresentação do caso: Apresenta-se o caso de um paciente do sexo masculino, de 63 anos, com histórico de ataxia cerebelar há 3 anos, inicialmente diagnosticado erroneamente com atrofia multissistêmica. A ressonância magnética nuclear com contraste do cérebro evidenciou lesões nodulares nos tecidos moles intracranianos adjacentes aos nervos ópticos, infiltração do esfenoide, da glândula hipófise e dos seios durais. A PET/CT com FDG demonstrou achados hipermetabólicos compatíveis no cérebro, nos rins e nas estruturas ósseas. A radiografia simples confirmou a osteoesclerose cortical diafisária bilateral característica. A tomografia computadorizada abdominal revelou o sinal patognomônico dos “rins peludos”. O diagnóstico foi confirmado por meio de biópsia do fêmur. Discussão: Analisam-se os achados radiológicos característicos da EEC observados em nosso paciente, incluindo a infiltração intraconal da órbita, o comprometimento hipofisário, a infiltração dos seios durais, a osteoesclerose diafisária bilateral e a infiltração perirrenal. Destaca-se a importância da correlação clínico-radiológica e são revisados os avanços recentes na compreensão molecular e terapêutica da doença. Conclusão: Este caso ressalta o papel fundamental do radiologista na identificação precoce da EEC como possível causa de ataxia cerebelar crônica e enfatiza a necessidade de uma abordagem multidisciplinar para o diagnóstico e tratamento ideais.

Palavras-chave: Erdheim-Chester disease; non-Langerhans cell histiocytosis; magnetic resonance imaging; PET/doença de Erdheim-Chester; histiocitose não-Langerhans; ressonância magnética; PET/CT; rins peludos; osteoesclerose; BRAF V600E; ataxia cerebelar.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Erdheim-Chester (EEC) es una neoplasia histiocítica no-Langerhans extremadamente infrecuente, descrita por primera vez en 1930 por Jakob Erdheim y William Chester como «lipoidgranulomatosis»⁽¹⁾. Actualmente, se clasifica dentro del grupo «L» (Langerhans) de la clasificación revisada de histiocitosis y neoplasias de la línea macrófago-célula dendrítica de 2016⁽²⁾, y ha sido incluida en la Clasificación de Tumores de Tejidos Hematopoyéticos y Linfoides de la Organización Mundial de la Salud (OMS) desde 2016⁽³⁾. Se estima que existen entre 600 y 700 nuevos casos por año a nivel mundial, con menos de 2,000 casos reportados en la literatura^(4,5).

La EEC se caracteriza por la infiltración multifocal de histiocitos espumosos xantogranulomatosos, células gigantes de Touton y grados variables de fibrosis⁽⁶⁾. Inmunohistoquímicamente, estas células son positivas para CD68 y negativas para CD1a y S-100, lo que las distingue de la histiocitosis de células de Langerhans (HCL). Además, se ha demostrado la presencia de gránulos de Birbeck en la HCL, ausentes en la EEC⁽⁷⁾. Desde el punto de vista molecular, más del 50% de los pacientes con EEC presentan la mutación somática BRAF V600E, y más del 80% presentan mutaciones en la

vía MAPK/ERK^(8,9). Estos descubrimientos moleculares han transformado el abordaje diagnóstico y terapéutico de la enfermedad, particularmente con la aprobación del vemurafenib por la FDA en 2017 como primera terapia dirigida para la EEC con mutación BRAF V600⁽¹⁰⁾.

Las manifestaciones clínicas de la EEC son extraordinariamente diversas, reflejando su naturaleza multisistémica, y pueden incluir dolor óseo (el síntoma más frecuente), diabetes insípida, exoftalmos, síntomas neurológicos, compromiso cardiovascular, insuficiencia renal y afectación pulmonar^(4,11). Esta heterogeneidad clínica, sumada a su baja incidencia, conduce frecuentemente a errores y retrasos diagnósticos que pueden extenderse meses o años^(5,12). En este contexto, el radiólogo desempeña un papel fundamental, dado que ciertos patrones de imagen son altamente sugestivos o incluso patognomónicos de la enfermedad^(13,14).

El objetivo del presente reporte de caso es ilustrar la contribución de los estudios de imagen al diagnóstico de la EEC en un paciente con presentación neurológica atípica, inicialmente diagnosticado erróneamente con atrofia multisistémica. Se presentan los hallazgos radiológicos más

relevantes identificados en las diferentes modalidades de imagen y se ofrece una revisión bibliográfica actualizada de las manifestaciones imagenológicas de esta infrecuente entidad.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Historia clínica

Paciente masculino de 63 años de edad, sin antecedentes crónico-degenerativos relevantes, quien acude a valoración neurológica por un cuadro de ataxia cerebelosa de 3 años de evolución, caracterizado por inestabilidad progresiva de la marcha, dismetría y alteraciones del equilibrio. Tres años antes, se había realizado una resonancia magnética (RM) de encéfalo en la que se identificó una hiperintensidad bilateral en el tectum pontino, interpretada como el «hot cross bun sign», hallazgo que llevó al diagnóstico presuntivo de atrofia multisistémica tipo cerebelosa (AMS-C). El paciente recibió tratamiento sintomático sin mejoría significativa.

Ante la persistencia y progresión de la sintomatología, se solicita estudio de control con RM contrastada de encéfalo. En esta ocasión, se identifica que la hiperintensidad previamente reportada en T2 correspondía a un aumento de señal en la periferia del tectum pontino y en la sustancia blanca adyacente al cuarto ventrículo, constituyendo un «hot cross bun sign» falso (Figura 1), diferente del patrón típico de la atrofia multisistémica.

Hallazgos en resonancia magnética

La RM con gadolinio (RMN C+) de encéfalo demostró hallazgos adicionales altamente significativos. En la secuencia T1 VIBE con saturación grasa tras la administración de gadolinio, en corte axial, se evidenciaron lesiones nodulares con realce en los tejidos blandos intraconales de forma bilateral, con predominio izquierdo, rodeando el segmento orbitario de los nervios ópticos (Figura 2). Se observó también engrosamiento dural del tentorio. En la secuencia T1 poscontraste, se identificó infiltración de la glándula hipófisis con engrosamiento del tallo hipofisario, infiltración del esfenoides, así como reforzamiento heterogéneo nodular en el seno sagital superior, el seno recto y la tórula, compatibles con infiltración de los senos duros (Figura 3).

La combinación de estos hallazgos —infiltración intraconal orbitaria bilateral, afectación hipofisaria, infiltración del esfenoides y compromiso de senos venosos duros—, en el contexto clínico de un paciente con ataxia cerebelosa crónica, generó la sospecha diagnóstica de enfermedad de Erdheim-Chester.

Hallazgos en PET/CT con FDG

Para la evaluación de la extensión sistémica de la enfermedad, se complementó con un estudio de PET/CT con ¹⁸F-fluorodesoxiglucosa (FDG). En el corte sagital (Figura 4a), se identificó aumento del metabolismo glucídico en el seno recto, la hipófisis y el esfenoides, corroborando los hallazgos de la RM. En el corte axial (Figura 4b), se observó

captación anormal en los tejidos blandos de las órbitas de forma bilateral. Adicionalmente, se encontraron hallazgos hipermetabólicos compatibles a nivel renal y en múltiples estructuras óseas.

Hallazgos en radiografía simple

La radiografía anteroposterior del fémur derecho (Figura 5) demostró engrosamiento cortical significativo en el tercio medio y distal del fémur, con esclerosis de la médula ósea en fémur y tibia. Este patrón de osteoesclerosis cortical diafisaria bilateral y simétrica de huesos largos es el hallazgo radiológico más característico de la EEC, presentándose en más del 75-96% de los casos^(4,13).

Hallazgos en tomografía computarizada abdominal

La tomografía computarizada (TC) coronal de abdomen con medio de contraste intravenoso en fase venosa (Figura 6) reveló infiltración perirrenal bilateral circunferencial de densidad de tejidos blandos, hallazgo conocido como el signo de los «riñones peludos» (*hairy kidney sign*), descrito por Triffo y Dyer en 2017⁽¹⁵⁾. Este signo es considerado patognomónico de la enfermedad de Erdheim-Chester y resulta de la infiltración perirrenal y pararrenal por histiocitos xantogranulomatosos.

Confirmación diagnóstica

Con base en la alta sospecha clínico-radiológica, se decidió realizar biopsia de fémur. El estudio histopatológico demostró infiltrados de histiocitos espumosos xantogranulomatosos con fibrosis acompañante. La inmunohistoquímica fue positiva para CD68 y negativa para CD1a y S-100, confirmando el diagnóstico de enfermedad de Erdheim-Chester.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Erdheim-Chester representa un desafío diagnóstico por su baja incidencia, presentación clínica heterogénea y hallazgos histopatológicos que pueden ser inespecíficos si no se sospecha activamente^(4,5). El retraso diagnóstico en estos pacientes puede extenderse durante meses a años⁽¹²⁾, como se ilustra en nuestro caso, donde el paciente fue incorrectamente diagnosticado con atrofia multisistémica durante tres años antes de establecerse el diagnóstico correcto. Este hallazgo subraya la importancia de considerar la EEC en el diagnóstico diferencial de la ataxia cerebelosa crónica, particularmente cuando los hallazgos imagenológicos no son completamente concordantes con el diagnóstico clínico inicial.

Afectación orbitaria

La infiltración del tejido blando intraconal es una de las manifestaciones más frecuentes de la EEC, presentando un patrón característico de infiltración bilateral de la grasa retrobulbar que rodea el nervio óptico y los músculos extraoculares^(13,16). En nuestro paciente, esta infiltración fue bilateral con predominio izquierdo, rodeando los segmentos orbitarios de los nervios ópticos. Clínicamente, la infiltración orbitaria condiciona exoftalmos en aproximadamente el 25% de los pacientes⁽⁴⁾. Drier et al.⁽¹⁶⁾ descri-

bieron que en la RM, estas lesiones se presentan típicamente como masas de tejido blando que realzan tras la administración de gadolinio y que tienden a respetar el cono muscular. El diagnóstico diferencial incluye linfoma orbitario, enfermedad de IgG4, granulomatosis con poliangiitis y la propia HCL ^(14,16).

Afectación hipofisaria y endocrina

Las anomalías hipofisarias se han detectado en aproximadamente la mitad de los pacientes con EEC ⁽¹⁷⁾. La pérdida de la hiperintensidad normal de la neurohipófisis en la secuencia T1 es la alteración más frecuente, seguida del engrosamiento del tallo hipofisario ⁽¹⁷⁾. En nuestro paciente, se observó infiltración hipofisaria con realce poscontraste. La diabetes insípida central es la manifestación endocrina más común, resultante de la infiltración del eje hipotalámico-hipofisario, y puede preceder al diagnóstico de la EEC por años ^(4,17). Shekhar et al. ⁽¹⁷⁾ enfatizaron que la combinación de engrosamiento del tallo hipofisario con ausencia de la señal brillante de la neurohipófisis en un contexto clínico apropiado debe generar alta sospecha de EEC.

Infiltración de senos venosos duros

La infiltración de las meninges y los senos venosos duros es un hallazgo bien documentado en la EEC. En nuestro caso, se identificó reforzamiento heterogéneo nodular en el seno sagital superior, el seno recto y la tórula. Este patrón de infiltración meningovascular ha sido descrito como una de las manifestaciones neurorradiológicas características de la enfermedad ^(16,18). La afectación del sistema nervioso central se observa en aproximadamente el 50% de los pacientes con EEC, y en algunas series hasta en el 76%, asociándose a un peor pronóstico ^(18,19). Los hallazgos neurorradiológicos son diversos e incluyen neurodegeneración con pérdida de volumen cerebral o cerebeloso, lesiones intraparenquimatosas focales o multifocales, infiltración meníngea y afectación de los ganglios basales ⁽¹⁸⁾.

Osteoesclerosis ósea

La osteoesclerosis diafisaria bilateral y simétrica de los huesos largos de las extremidades inferiores constituye el hallazgo radiológico cardinal de la EEC, presente en más del 75-96% de los casos y frecuentemente el primer hallazgo que sugiere el diagnóstico ^(4,13,14). En nuestro paciente, la radiografía simple demostró engrosamiento cortical en el tercio medio y distal del fémur con esclerosis medular que se extendía a la tibia. Este patrón es altamente característico: la esclerosis afecta predominantemente las diáfisis y metáfisis de los huesos largos, con respeto característico de las epífisis, lo cual ayuda a diferenciarlo de otras causas de esclerosis ósea difusa ^(13,14). La gammagrafía ósea con ^{99m}Tc-MDP y el PET/CT con FDG demuestran captación bilateral y simétrica en las regiones meta-diafisarias de huesos largos, siendo útiles tanto para el diagnóstico como para la evaluación de la extensión de la enfermedad ^(13,20).

Infiltración perirrenal: el signo de los «riñones peludos»

La infiltración perirrenal bilateral circunferencial por tejido de densidad de partes blandas, denominada signo de

los «riñones peludos» (*hairy kidney sign*), es considerada patognomónica de la EEC ⁽¹⁵⁾. Este hallazgo, claramente demostrado en la TC abdominal de nuestro paciente, resulta de la infiltración perirrenal y pararrenal simétrica que puede extenderse a las glándulas suprarrenales y los pedículos renales ⁽²¹⁾. La infiltración retroperitoneal también puede involucrar la aorta y sus ramas, produciendo el signo de la «aorta recubierta» (*coated aorta sign*), otro hallazgo altamente sugestivo de la enfermedad ⁽²¹⁾. Nikpanah et al. ⁽²²⁾ demostraron que la afectación abdominal en la EEC se correlaciona con la presencia de la mutación BRAF V600E, lo que tiene implicaciones tanto diagnósticas como terapéuticas.

El «hot cross bun sign» falso: una trampa diagnóstica

Un aspecto particularmente instructivo de nuestro caso es el diagnóstico inicial erróneo de atrofia multisistémica basado en la interpretación de una hiperintensidad pontina como «hot cross bun sign». El verdadero «hot cross bun sign» en la atrofia multisistémica resulta de la pérdida selectiva de neuronas mielinizadas en los núcleos pontinos con preservación de las fibras tegmentarias y del rafe pontino ⁽²³⁾. En nuestro paciente, la hiperintensidad en FLAIR se localizaba en la periferia del tectum pontino y en la sustancia blanca adyacente al cuarto ventrículo, constituyendo un patrón distinto del observado en la atrofia multisistémica. Esta infiltración pontina probablemente representó afectación directa del tronco encefálico por la EEC, un hallazgo que ha sido documentado en la literatura como causa de ataxia en estos pacientes ⁽¹⁸⁾. Este caso ilustra la importancia de un análisis detallado del patrón de distribución de las lesiones antes de asignar un signo radiológico específico.

Patogénesis molecular y perspectivas terapéuticas

El descubrimiento de las mutaciones somáticas en la vía MAPK/ERK ha revolucionado el entendimiento y el manejo de la EEC. La mutación BRAF V600E está presente en más del 50% de los pacientes, y mutaciones adicionales en otros componentes de la vía (MAP2K1, NRAS, KRAS, ARAF, PIK3CA) se han identificado en muchos de los pacientes BRAF-negativos ^(8,9). Vemurafenib, un inhibidor de BRAF, fue aprobado por la FDA en 2017 para la EEC con mutación BRAF V600, basado en el estudio VE-BASKET que demostró una tasa de respuesta global del 54.5% ^(10,24). Posteriormente, cobimetinib, un inhibidor de MEK, fue aprobado para neoplasias histiocíticas independientemente del estado mutacional, con una tasa de respuesta global del 89% ⁽²⁵⁾. Las guías de consenso actuales recomiendan la terapia dirigida como tratamiento de primera línea en pacientes con enfermedad que requiere tratamiento, especialmente aquellos con afectación de órganos críticos como el sistema nervioso central o el sistema cardiovascular ⁽⁹⁾.

Papel del radiólogo en la era molecular

El papel de la radiología en la EEC ha evolucionado significativamente. Además de la detección y sospecha diagnóstica inicial, el radiólogo contribuye activamente en la determinación de la extensión de la enfermedad, la selección del sitio óptimo de biopsia, la evaluación de la respuesta terapéutica y el seguimiento a largo plazo ⁽¹⁴⁾.

Aswani et al. ⁽¹⁴⁾ publicaron recientemente una revisión exhaustiva de los hallazgos radiológicos de la EEC con un enfoque basado en sistemas orgánicos, enfatizando que el reconocimiento de patrones característicos como la osteoesclerosis diafisaria bilateral, el signo de los riñones peludos y la aorta recubierta puede acelerar sustancialmente el proceso diagnóstico y reducir la morbilidad asociada al retraso terapéutico.

CONCLUSIÓN

La enfermedad de Erdheim-Chester es una entidad infrecuente e infradiagnosticada que requiere un alto índice de sospecha clínica y radiológica para su identificación temprana. Este caso ilustra de manera ejemplar cómo la integración de hallazgos en múltiples modalidades de imagen —RM, PET/CT, radiografía simple y TC— puede conducir al diagnóstico correcto en un paciente inicialmente mal diagnosticado durante tres años.

El radiólogo, particularmente el neuroradiólogo, desempeña un papel crucial como primer eslabón en la cadena diagnóstica de esta compleja enfermedad. La identificación de hallazgos característicos como la infiltración intraconal orbitaria bilateral, la afectación hipofisaria, la osteoesclerosis diafisaria simétrica y el signo de los riñones peludos debe alertar al radiólogo y motivar una evaluación sistémica integral.

Finalmente, se enfatiza la importancia del abordaje multidisciplinario en el manejo de estos pacientes, con la colaboración estrecha entre neurólogos, hemato-oncólogos, radiólogos y patólogos, para optimizar el diagnóstico, el tratamiento con terapias dirigidas y el seguimiento a largo plazo de esta compleja enfermedad.

Declaraciones

Conflictos de interés: Los autores declaran no tener conflictos de interés relacionados con la elaboración y publicación del presente reporte de caso.

Financiamiento: ninguno.

Autorización de publicación: Todos los autores han leído y aprobado la versión final del manuscrito y han firmado la autorización para su publicación conforme a los requisitos editoriales de la revista.

Figura 3. Resonancia magnética contrastada de encéfalo, secuencia T1, corte sagital. Se observa infiltración de la glándula hipófisis con engrosamiento del tallo hipofisario (flecha roja), infiltración del esfenoides (flecha verde), reforzamiento heterogéneo nodular del seno recto, seno sagital superior y tórula (flechas azules), compatibles con infiltración de los senos venosos duros.

FIGURAS

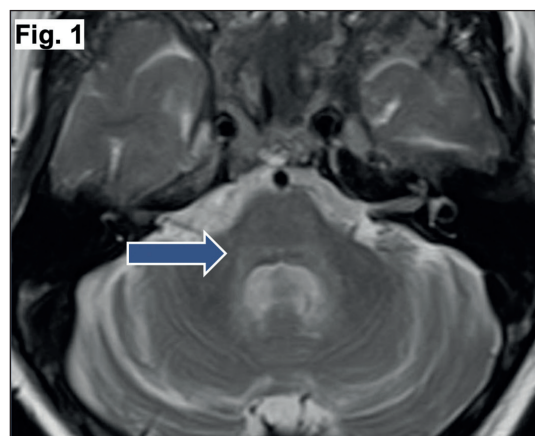


Figura 1. Resonancia magnética de encéfalo, potenciada en T2, corte axial. Se identifica aumento de intensidad de señal en la periferia del tectum pontino y en la sustancia blanca adyacente al cuarto ventrículo (flechas), constituyendo un «hot cross bun sign» falso, diferente del patrón típico observado en la atrofia multisistémica. Este hallazgo llevó al diagnóstico erróneo inicial.

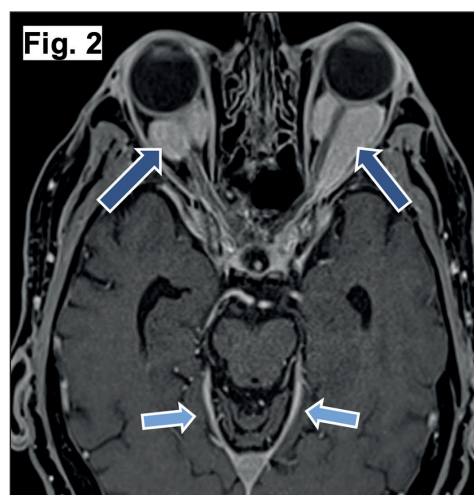
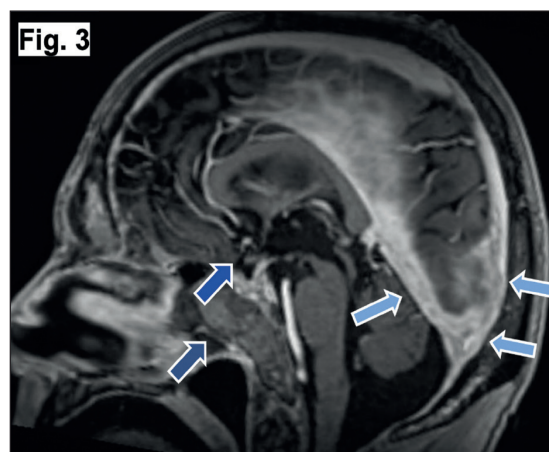


Figura 2. Resonancia magnética contrastada de encéfalo, secuencia T1 VIBE con saturación grasa, corte axial. Se observan lesiones nodulares con realce en los tejidos blandos intraconales de forma bilateral (flechas blancas), con predominio izquierdo, rodeando el segmento orbitario de los nervios ópticos. Se identifica también engrosamiento y realce dural del tentorio (flecha curva). Estos hallazgos son característicos de la infiltración orbitaria por enfermedad de Erdheim-Chester.



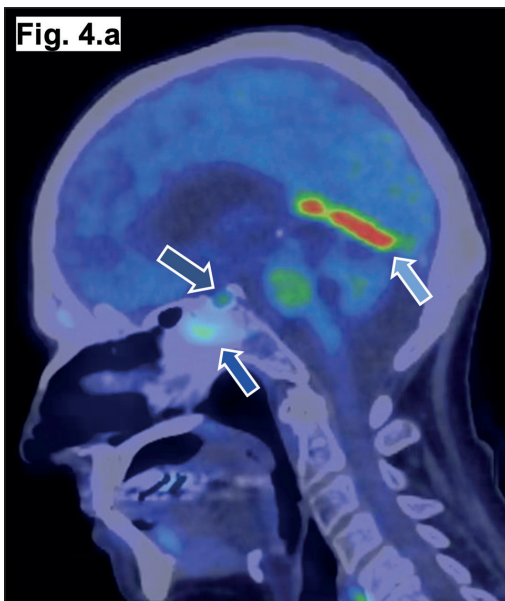


Figura 4a. PET/CT con ^{18}F -FDG, corte sagital. Se identifica aumento del metabolismo glucídico en el seno recto, la hipófisis y el esfenoides (flechas), corroborando los hallazgos de la resonancia magnética y confirmando la actividad metabólica de las lesiones.

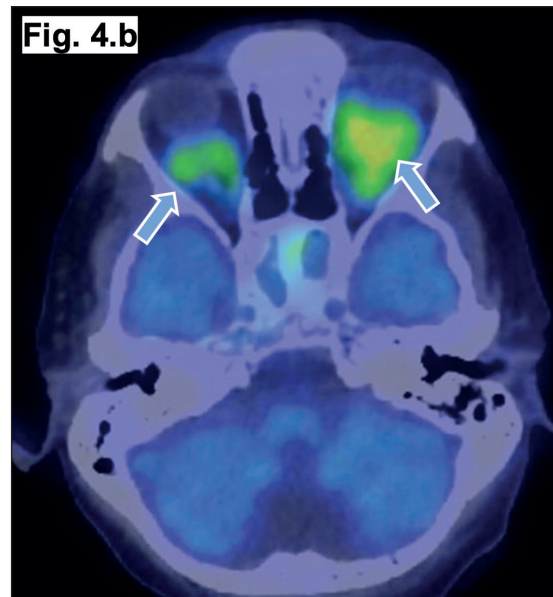


Figura 4b. PET/CT con ^{18}F -FDG, corte axial a nivel orbitario. Se demuestra captación anormal de FDG en los tejidos blandos intracanales de ambas órbitas de forma bilateral (flechas), confirmando la infiltración orbitaria metabólicamente activa.



Figura 5. Radiografía anteroposterior del fémur derecho. Se observa engrosamiento cortical significativo en el tercio medio y distal del fémur (flechas superiores) con esclerosis de la médula ósea en fémur y tibia (flechas inferiores). La osteoesclerosis diafisaria bilateral de huesos largos es el hallazgo radiológico más característico de la enfermedad de Erdheim-Chester, presente en más del 75% de los casos.

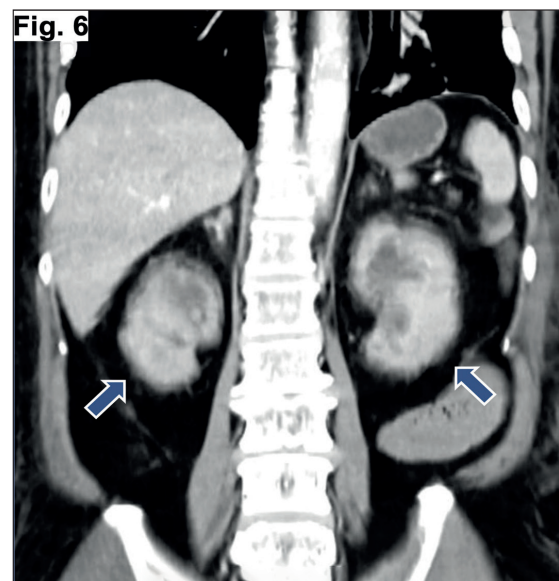


Figura 6. Tomografía computarizada coronal de abdomen con medio de contraste intravenoso, fase venosa. Se evidencia infiltración perirrenal bilateral circunferencial de densidad de tejidos blandos (flechas), hallazgo conocido como el signo de los «riñones peludos» (hairy kidney sign), considerado patognomónico de la enfermedad de Erdheim-Chester.

REFERENCIAS

1. Chester W. Über Lipoidgranulomatose. *Virchows Arch Pathol Anat Physiol Klin Med.* 1930;279:561-602.
2. Emile JF, Abia O, Fraitag S, et al. Revised classification of histiocytoses and neoplasms of the macrophage-dendritic cell lineages. *Blood.* 2016;127(22):2672-2681. doi:10.1182/blood-2016-01-690636.
3. Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, et al. WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues. 4th ed. Lyon: IARC Press; 2017.
4. Haroche J, Cohen-Aubart F, Amoura Z. Erdheim-Chester disease. *Blood.* 2020;135(16):1311-1318. doi:10.1182/blood.2019002766.
5. Estrada-Veras JI, O'Brien KJ, Boyd LC, et al. The clinical spectrum of Erdheim-Chester disease: an observational cohort study. *Blood Adv.* 2017;1(6):357-366. doi:10.1182/bloodadvances.2016001263.
6. Ozkaya N, Rosenblum MK, Durham BH, et al. The histopathology of Erdheim-Chester disease: a comprehensive review of a molecularly characterized cohort. *Mod Pathol.* 2018;31(4):581-597. doi:10.1038/modpathol.2017160.
7. Brooks PJ, Glogauer M, McCulloch CA. An overview of the derivation and function of multinucleated giant cells and their role in pathologic processes. *Am J Pathol.* 2019;189(6):1145-1158. doi:10.1016/j.ajpath.2019.02.006.
8. Haroche J, Charlotte F, Arnaud L, et al. High prevalence of BRAF V600E mutations in Erdheim-Chester disease but not in other non-Langerhans cell histiocytoses. *Blood.* 2012;120(13):2700-2703. doi:10.1182/blood-2012-05-430140.
9. Diamond EL, Dagna L, Hyman DM, et al. Consensus guidelines for the diagnosis and clinical management of Erdheim-Chester disease. *Blood.* 2014;124(4):483-492. doi:10.1182/blood-2014-01-550350.
10. Goyal G, Heaney ML, Gougoutas AJ, et al. FDA approval summary: vemurafenib for the treatment of patients with Erdheim-Chester disease with the BRAF V600 mutation. *Oncologist.* 2018;23(12):1520-1524. doi:10.1634/theoncologist.2018-0295.
11. Cavalli G, Guglielmi B, Berti A, et al. The multifaceted clinical presentations and manifestations of Erdheim-Chester disease: comprehensive review of the literature and of 10 new cases. *Ann Rheum Dis.* 2013;72(10):1691-1695. doi:10.1136/annrheumdis-2012-202542.
12. Munoz J, Janku F, Cohen PR, Kurzrock R. Erdheim-Chester disease: characteristics and management. *Mayo Clin Proc.* 2014;89(7):985-996. doi:10.1016/j.mayocp.2014.01.023.
13. Kumar P, Singh A, Gamanagatti S, Kumar S, Chandrashekhara SH. Imaging findings in Erdheim-Chester disease: what every radiologist needs to know. *Pol J Radiol.* 2018;83:e54-e62. doi:10.5114/pjr.2018.73290.
14. Aswani Y, Patel A, Zhan X, et al. Imaging in Erdheim-Chester disease. *RadioGraphics.* 2024;44(9):e240011. doi:10.1148/rg.240011.
15. Triffo WJ, Dyer RB. The "hairy kidney" sign. *Abdom Radiol.* 2017;42:979-980. doi:10.1007/s00261-016-0937-y.
16. Drier A, Haroche J, Savatovsky J, et al. Cerebral, facial, and orbital involvement in Erdheim-Chester disease: CT and MR imaging findings. *Radiology.* 2010;255(2):586-594. doi:10.1148/radiol.10090320.
17. Shekhar S, Irizarry-Caro JA, Sinait N, et al. Pituitary imaging abnormalities and related endocrine disorders in Erdheim-Chester disease. *Cancers.* 2021;13(16):4126. doi:10.3390/cancers13164126.
18. Parks NE, Goyal G, Go RS, Mandrekar J, Tobin WO. Neuroradiologic manifestations of Erdheim-Chester disease. *Neurol Clin Pract.* 2018;8(1):15-20. doi:10.1212/CPJ.0000000000000422.
19. Arnaud L, Hervier B, Néel A, et al. CNS involvement and treatment with interferon- α are independent prognostic factors in Erdheim-Chester disease: a multicenter survival analysis of 53 patients. *Blood.* 2011;117(10):2778-2782. doi:10.1182/blood-2010-06-294108.

20. Arnaud L, Malek Z, Archambaud F, et al. 18F-fluorodeoxyglucose-positron emission tomography scanning is more useful in follow-up than in the initial assessment of patients with Erdheim-Chester disease. *Arthritis Rheum.* 2009;60(10):3128-3138. doi:10.1002/art.24848.
21. Veyssier-Belot C, Cacoub P, Caparros-Lefebvre D, et al. Erdheim-Chester disease: clinical and radiologic characteristics of 59 cases. *Medicine.* 1996;75(3):157-169. doi:10.1097/00005792-199605000-00005.
22. Nikpanah M, Kim L, Mirmomen SM, et al. Abdominal involvement in Erdheim-Chester disease (ECD): MRI and CT imaging findings and their association with BRAFV600E mutation. *Eur Radiol.* 2018;28(9):3751-3759. doi:10.1007/s00330-018-5326-1.
23. Gilman S, Wenning GK, Low PA, et al. Second consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy. *Neurology.* 2008;71(9):670-676. doi:10.1212/01.wnl.0000324625.00404.15.
24. Diamond EL, Subbiah V, Lockhart AC, et al. Vemurafenib for BRAF V600-mutant Erdheim-Chester disease and Langerhans cell histiocytosis: analysis of data from the histology-independent, phase 2, open-label VE-BASKET study. *JAMA Oncol.* 2018;4(3):384-388. doi:10.1001/jamaoncol.2017.5029.
25. Goyal G, Tazi A, Go RS, et al. International expert consensus recommendations for the diagnosis and treatment of Langerhans cell histiocytosis in adults. *Blood.* 2022;139(17):2601-2621. doi:10.1182/blood.2021014343.