

MALATTIA DI ERDHEIM-CHESTER: RARE LOCALIZZAZIONI SPLANCNO- ED INTRA-CRANICHE IN PAZIENTE CON STADIO AVANZATO DI MALATTIA

GERACI L, GAGLIARDO C, BENCIVINNI F, LA TONA G, LO CASTO A, MIDIRI M

Sezione di Scienze Radiologiche, Dipartimento di Biopatologia e Biotecnologie Mediche
Università degli Studi di Palermo

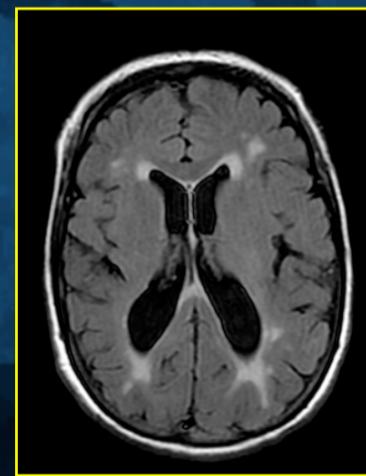
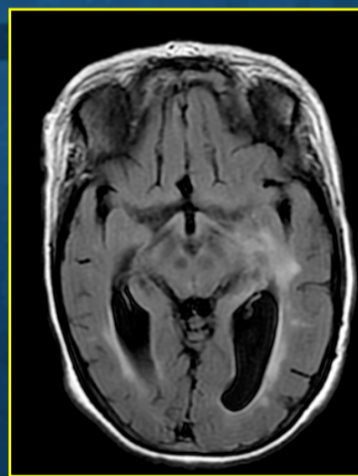
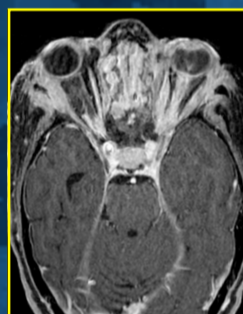
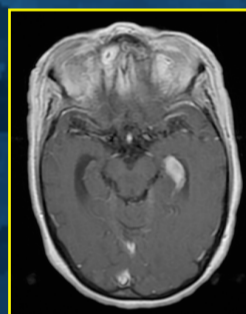
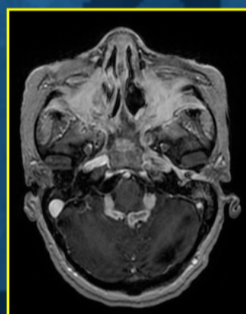
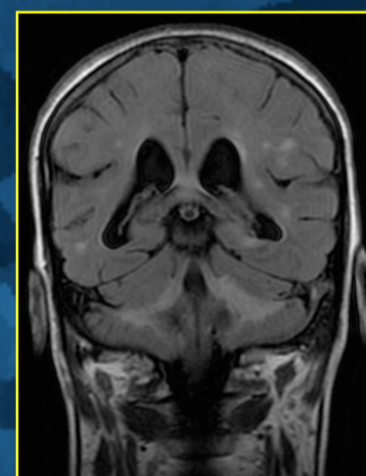
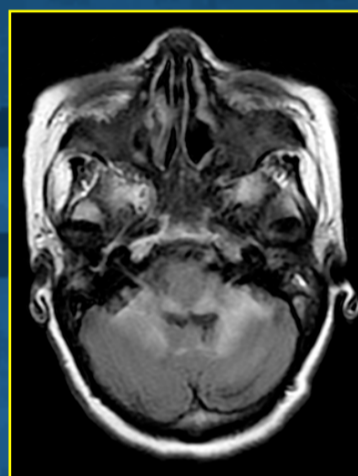
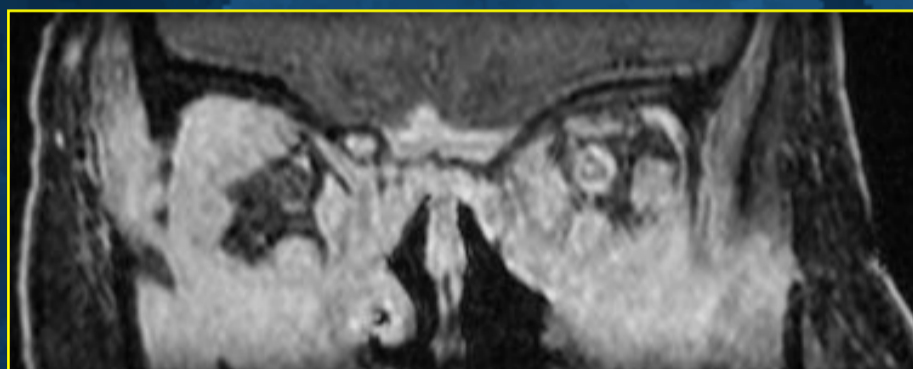
Scopo

Presentiamo il caso di una donna di 63 anni con storia di pseudotumor orbitae e diagnosi tardiva di Malattia di Erdheim-Chester (MEC) con coinvolgimento multisistemico e rare localizzazioni a livello splancno- ed intracranico.

Materiali e Metodi

La paziente, a causa della comparsa di astenia progressivamente ingravescente, vomito e disagia per i solidi veniva condotta al PS dove eseguiva ECG ed esami ematochimici e veniva ricoverata con la diagnosi di disidratazione e squilibrio elettrolitico. L'esame obiettivo evidenziava pallore e disidratazione di cute e mucose, ipotrofia muscolare e proptosi bulbare bilaterale da pseudotumor orbitario infiammatorio cronico con evidenti secrezioni purulente. La paziente veniva quindi sottoposta a Esofago-Gastro-Duodenoscopia (che non ha mostrato significativi reperti) e TC total body (Siemens SOMATOM Definition AS+ - 128 strati). Nel sospetto di una patologia sistemica a carattere fibrosclerotico-istiocitario, veniva richiesta una rivalutazione immunoistochimica su un prelievo biptico eseguito, oltre un anno addietro, nel seno mascellare destro, che aveva evidenziato tessuto fibrovascolare con infiltrato flogistico linfocitario e raccolte di istiociti schiumosi. Venivano inoltre eseguite RM encefalo con apparecchiatura da 1,5 Tesla (GE Signa HDxt) senza e con m.d.c. e.v. e PET total body con ¹⁸F-FDG.

Durante la degenza è stata somministrata antibiotico terapia sistemica e topica oculare con aminoglicoside, steroidi a basse dosi ed analgesici, con progressivo miglioramento del quadro infiammatorio locale orbitario e degli indici sistemici di flogosi.



Risultati

La TC total body ha evidenziato segni di diffuso interessamento del distretto cranio-encefalico, di rimaneggiamento osseo diffuso e di coinvolgimento polmonare e retroperitoneale.

La RM encefalo mostrava la presenza di tessuto di intensità intermedia in T1 e bassa in T2, dotato di intensa impregnazione post-contrastografica, a localizzazione transcompartimentale splancno- ed intra-cranica (meningi, endipima, plessi corioidei, seno cavernoso, spazi perivasali, orbite e seni paranasali): in particolare a livello orbitario erano interessati bulbi oculari, nervi ottici, muscolatura estrinseca e ghiandole lacrimali; di rilievo inoltre il coinvolgimento, a livello intracranico, dei plessi corioidei in corrispondenza del corno temporale del ventricolo laterale di sinistra e dei recessi del IV ventricolo e, a livello del basicranio, del canale carotideo, del foro lacero posteriore e l'infiltrazione perivasale intorno alla carotide interna nei suoi tratti intrapetroso ed intracavernoso. La PET meglio definiva l'interessamento multisistemico. La valutazione immunoistochimica degli elementi istiocitari risultava positiva al CD68 e negativa al CD1a/S100.

Conclusioni

I dati dell'analisi immunoistochimica hanno permesso di confermare la diagnosi di MEC, una rara istiocitosi a cellule non-Langerhans, caratterizzata da infiltrazione tissutale di istiociti schiumosi e coinvolgimento multisistemico. La diagnosi di ECD è spesso insidiosa e tardiva, nonostante la presenza di alcuni tipici segni clinici e radiologici, non sempre riconosciuti e ricondotti a questa patologia. In particolare l'interessamento del SNC si riscontra in circa il 50% dei pazienti affetti. Nel nostro caso la paziente è giunta alla nostra osservazione in uno stadio ormai avanzato di malattia con localizzazioni infrequenti a livello intracranico: in particolare estremamente rari risultano le caratteristiche del coinvolgimento orbitario, l'infiltrazione perivasale e la localizzazione nei plessi corioidei.

Bibliografia

1. Drier A, Haroche J, Savatovsky J, Godenèche G, Domont D, Chiras J, Amoura Z, Bonneville F. Cerebral, facial, and orbital involvement in Erdheim-Chester disease: CT and MR imaging findings. *Radiology*. 2010 May;255(2):586-94. doi:10.1148/radiol.10090320.
2. Sedrak P, Ketonen L, Hou P, Guha-Thakurta N, Williams MD, Kurzrock R, Debnam JM. Erdheim-Chester disease of the central nervous system: new manifestations of a rare disease. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2011 Dec;32(11):2126-31. doi:10.3174/ajnr.A2707. Epub 2011 Sep 29.
3. DeAbreu MR, Chung CB, Biswal S, Haghghi P, Hesselink J, Resnick D. Erdheim-Chester disease: MR imaging, anatomic, and histopathologic correlation of orbital involvement. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2004 Apr;25(4):627-30.
4. Mazon RD, Manevich-Mazon M, Shoenfeld Y. Erdheim-Chester Disease: a comprehensive review of the literature. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Sep 8;8:137. doi:10.1186/1750-1172-8-137.
5. [5] Caparros-Lefebvre D, Pruvo JP, Rémy M, Wallaert B, Petit H. Neuroradiologic aspects of Chester-Erdheim disease. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1995 Apr;16(4):735-40.



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PALERMO

Dott.ssa Laura Geraci - email: laura.geraci@inwind.it
DiBiMed - Sezione di Scienze Radiologiche Università degli Studi di Palermo
Poster esposto al 28° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Neuroradiologia Diagnostica e Interventistica
Napoli, 16-18 settembre 2015 - Hotel Royal Continental

