

CASO CLÍNICO ARP Nº 2: DOENÇA DE ERDHEIM-CHESTER

ARP CASE REPORT Nº 2: ERDHEIM-CHESTER DISEASE

Bruno Graça

Serviço de Imagem Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Respostas correctas ao Caso Clínico ARP Nº 2

Carolina Carneiro
Rui Amaral

Discussão

O estudo radiográfico mostra envolvimento dos ossos longos dos membros inferiores, de forma bilateral e simétrica, caracterizado por esclerose heterogénea das diáfises e metáfises, poupando as epífises. Há também atenuação da transição cortico-medular, periostite e espessamento endosteal, com estreitamento da cavidade medular.

Estes achados são patognomónicos de doença de Erdheim-Chester [1, 2].

A doença de Erdheim-Chester (EC) é uma rara histiocitose das células não-Langerhans com manifestações radiológicas e histológicas características. Esta entidade é definida por um infiltrado mononuclear constituído de histiócitos de citoplasma lipídico espumoso [1-3]. O envolvimento ósseo é constante e característico. Manifestações extra-ósseas podem incluir o envolvimento do retroperitoneu, pulmões, pele, coração, cérebro e órbitas [1-3].

Esta doença pode ocorrer em qualquer idade, embora seja mais frequente entre a 5ª e a 7ª décadas de vida [2].

As manifestações clínicas são inespecíficas e dependem dos órgãos afectados [2, 3].

O envolvimento ósseo é quase universal em na doença de Erdheim-Chester (96% dos casos) [1-3]. Os pacientes podem manifestar dor óssea, frequentemente justa-articular nos joelhos e tornozelos.

Os achados imagiológicos são típicos e considerados patognomónicos. Esta patologia afecta essencialmente os ossos longos e só raramente o esqueleto axial [1-3].

Os membros inferiores são frequentemente envolvidos, apresentando esclerose cortical bilateral e simétrica associada a esclerose homogénea ou heterogénea do osso medular nas regiões da diáfise e metáfise, poupando as epífises (Fig. 1) [1-3]. Raramente, estas alterações podem estar associadas a periostite e espessamento endosteal (Fig. 1) [4].

No estudo cintigráfico ósseo marcado com Tc-99m, a doença de Erdheim-Chester mostra também achados patognomónicos análogos ao observado na radiografia: intensa actividade simétrica do esqueleto apendicular, sem atingir as epífises (Fig. 2) [4].



Fig. 1 - Paciente do sexo feminino com 39 anos. A) Radiografia das coxas AP. B) Radiografia das pernas AP. O envolvimento dos ossos longos é bilateral e simétrico, com esclerose medular heterogénea diafisária e metafisária, poupando as epífises. Há alargamento ligeiros dos fémures distais, com periostite dos fémures, tíbias e perónio. Identifica-se atenuação da transição cortico-medular e estreitamento ligeiro da cavidade medular.



Fig. 2 - Paciente do sexo feminino com 71 anos. Imagem coronal de estudo cintigráfico ósseo com Tc-99m. Observa-se elevada actividade metabólica nos ossos longos dos membros inferiores, mais exuberante nas tíbias, poupando as epífises.

Embora a esclerose óssea seja a manifestação mais comum da doença de Erdheim-Chester, raramente há um padrão misto com lítica e lesões escleróticas, dificultando o diagnóstico diferencial com a Histiocitose de células de Langerhans [3, 5] e doença de Paget. No entanto, na Histiocitose de células de Langerhans, a presença de lesões líticas bem definidas no esqueleto axial (coluna vertebral, crânio e mandíbula) é característico. Na doença de Paget, para além do envolvimento do esqueleto axial ser frequentemente, as alterações no esqueleto apendicular são muitas vezes assimétricas [3, 5].

A mielofibrose pode mostrar aspectos radiográficos semelhantes à doença de Erdheim-Chester, embora com claro predomínio de envolvimento axial, e não apendicular [3, 5].

Outros diagnósticos diferenciais incluem a displasia diafisária progressiva (também conhecida como doença de Camurati-

Engelmann), caracterizada por espessamento endosteal e periosteal, condicionando estreitamento da cavidade medular, e a osteosclerose intramedular, que mostra esclerose medular assimétrica unilateral ou bilateral confinado à diáfise dos ossos longos, com ausente ou mínimo envolvimento cortical [3, 5]. O diagnóstico da doença de Erdheim-Chester pode ser estabelecido com elevada especificidade quando baseado nos achados radiológicos característicos. O padrão patognomónico da radiografia revela esclerose bilateral simétrica da cavidade medular dos ossos longos, sem envolvimento das epífises [1-5].

Uma vez que o prognóstico desta patologia está relacionado com o envolvimento extra-ósseo, após o estabelecimento do diagnóstico, é essencial avaliar a presença de envolvimento visceral, com TC, RM e / ou PET-CT [2, 3].

Bibliografia

- 1 - Veyssier-Belot, C.; Cacoub, P.; Caparros-Lefebvre, D. et al. - *Erdheim-Chester disease. Clinical and radiologic characteristics of 59 cases*. *Medicine*, 1996, 75(3):157-69.
- 2 - Mazor, R. D.; Manevich-Mazor, M.; Shoenfeld, Y. - *Erdheim-Chester disease: a comprehensive review of the literature*. *Orphanet Journal of rare diseases*, 2013, 8:137.
- 3 - Antunes, C.; Graça, B.; Donato, P. - *Thoracic, abdominal and musculoskeletal involvement in Erdheim-Chester disease: CT, MR and PET imaging findings*. *Insights into Imaging*, 2014, 5(4):473-482.

4 - Dion, E.; Graef, C.; Miquel, A. et al. - *Bone involvement in Erdheim-Chester disease: imaging findings including periostitis and partial epiphyseal involvement*. *Radiology*, 2006, 238(2):632-9.

5 - Ihde, L. L.; Forrester, D. M.; Gottsegen, C. J. et al. - *Sclerosing bone dysplasias: review and differentiation from other causes of osteosclerosis*. *Radiographics: a review publication of the Radiological Society of North America, Inc.* 2011, 31(7):1865-82.