

# Doença de Erdheim-Chester: relato de dois casos\*

*Erdheim-Chester disease: a two-case report*

Fernando Fernandez Hexsel<sup>1</sup>, Letícia Frigo Canazaro<sup>2</sup>, Mariana Capoani<sup>3</sup>, Paula Musa Aguiar<sup>4</sup>, Eiji Suwa<sup>1</sup>, Antonio Carlos Maciel<sup>5</sup>

**Resumo** A doença de Erdheim-Chester é uma rara histiocitose de células não-Langerhans, de etiologia desconhecida, que apresenta manifestações sistêmicas, atingindo ossos, sistema nervoso central, olhos, pulmões, mediastino, rins e retroperitônio. Relatamos dois casos que cursaram com a apresentação típica da doença. Os achados radiológicos foram concordantes com a literatura e orientaram a suspeita diagnóstica, confirmada pelo exame imuno-histoquímico.

*Unitermos:* Doença de Erdheim-Chester; Radiografia; Tomografia computadorizada.

**Abstract** Erdheim-Chester disease is a rare non-Langerhans cell histiocytosis of unknown etiology, affecting multiple organ system, involving bones, central nervous system, eyes, lungs, mediastinum, kidneys and retroperitoneum. The authors report two cases that progressed with the typical presentation of the disease. Radiological findings were in agreement with literature and guided the diagnosis, confirmed by immunohistochemistry.

*Keywords:* Erdheim-Chester disease; Radiography; Computed tomography.

Hexsel FF, Canazaro LF, Capoani M, Aguiar PM, Suwa E, Maciel AC. Doença de Erdheim-Chester: relato de dois casos. *Radiol Bras.* 2009;42(4):267-269.

## INTRODUÇÃO

A doença de Erdheim-Chester é uma rara histiocitose de células não-Langerhans, primeiramente descrita por Jakob Erdheim e William Chester em 1930<sup>(1)</sup>.

A etiologia desta doença é desconhecida. Histologicamente, ela é caracterizada por infiltração difusa de histiócitos de aspecto “espumoso” nos tecidos acometidos, o que provoca uma reação xantomatosa ou xantogranulomatosa local<sup>(2)</sup>.

A doença possui manifestações sistêmicas, comumente atingindo ossos, sistema nervoso central, olhos, pulmões, mediastino, rins e retroperitônio, sendo o prognós-

tico dependente da extensão do envolvimento visceral<sup>(3,4)</sup>.

Apresentamos dois casos com quadro clínico e achados típicos da doença e discutimos os aspectos clínicos, radiológicos e propedêuticos.

## RELATO DOS CASOS

**Caso 1** – Paciente do sexo feminino, branca, 43 anos de idade, foi internada para investigação de massa abdominal, anemia, leucocitose, plaquetocitose e dores nos membros inferiores.

A radiografia do tórax demonstrou aumento do volume cardíaco e espessamento das fissuras horizontal e oblíqua do pulmão direito. As radiografias de membros inferiores evidenciaram esclerose simétrica predominando nas diáfises tibiais.

A tomografia computadorizada de tórax e abdome mostrou espessamento de septos interlobulares nos ápices pulmonares, lesões com densidade de partes moles junto à aorta torácica descendente e lesão infiltrativa que envolvia significativa extensão da aorta abdominal e os vasos ilíacos internos, englobando os vasos renais e comprometendo ambos os seios renais, com conseqüente moderada hidronefrose, e continuando-se como extensa massa expansiva

no mesentério, englobando completamente os vasos dessa região.

Durante a internação a paciente relatou diminuição da acuidade visual, e após esta queixa foi realizada tomografia computadorizada das órbitas, que evidenciou lesões tumescentes preenchendo subtotalmente a gordura intraconal, bilateralmente.

Foi realizada biópsia de lesão tumescente retrobulbar à direita, que demonstrou xantogranuloma. Posterior exame imuno-histoquímico evidenciou positividade para CD68 (PG-M1) e CD1a (MTB1 negativo), condizente com o diagnóstico de doença de Erdheim-Chester.

Foi iniciado tratamento com corticosteroides e a paciente encontra-se em acompanhamento ambulatorial.

**Caso 2** – Paciente do sexo feminino, branca, 37 anos de idade, procurou atendimento hospitalar com queixas de poliúria, polidipsia e dor nos membros inferiores.

As radiografias dos membros superiores e inferiores evidenciaram osteosclerose medular e áreas de hiperostose cortical de disposição simétrica.

Posteriormente, a paciente apresentou exoftalmia e diminuição da acuidade visual, ocasião em que foi realizada tomografia computadorizada de ambas as órbitas, na qual se identificaram massas obliterando os

\* Trabalho realizado no Serviço de Radiologia da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

1. Médicos Radiologistas do Serviço de Radiologia da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

2. Médica Residente do Serviço de Radiologia do Hospital Bruno Born, Lajeado, RS, Brasil.

3. Médica Radiologista da Clínica Imagem, Florianópolis, SC, Brasil.

4. Médica graduada pela Fundação Faculdade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

5. Chefe do Serviço de Radiologia da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Médico Radiologista do Serviço de Radiologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

Endereço para correspondência: Dra. Letícia Frigo Canazaro. Rua Goiás, 37, Bairro Azenha. Porto Alegre, RS, Brasil, 90880-470. E-mail: leticiacanzaro@hotmail.com

Recebido para publicação em 19/10/2007. Aceito, após revisão, em 9/1/2008.

planos da gordura intraconal envolvendo os nervos ópticos e deslocando os globos oculares, anteriormente.

Foi feita biópsia da massa conjuntival, que mostrou acúmulo de histiócitos espumosos e infiltrado linfocitário, cujo exame imuno-histoquímico evidenciou negatividade para proteína S-100.

A tomografia computadorizada de tórax demonstrou dissecação da aorta com trombose e ulceração, derrame ou espessamento pleural bilateral, calcificação de gânglios linfáticos no hilo pulmonar, calcificação subdiafragmática e/ou no lobo direito do fígado e grande aumento de ambas as adrenais.

Iniciou-se tratamento com corticosteroides e radioterapia das lesões orbitárias, seguido de quimioterapia. Atualmente, a paciente encontra-se em acompanhamento ambulatorial.

## DISCUSSÃO

A doença de Erdheim-Chester ocorre mais frequentemente após os 40 anos de idade, com leve predomínio no sexo masculino. A patogenia da doença ainda não foi esclarecida, mas parece haver um tropismo de histiócitos por tecido conectivo perivascular e adiposo, com padrão infiltrativo e fibrose local<sup>(5)</sup>.

Dor óssea acompanhada de progressiva fraqueza, especialmente nos membros inferiores, é o sintoma mais comum da doença de Erdheim-Chester. Associado a isso, o paciente apresenta, comumente, febre, perda de peso, exoftalmia, dispneia e sinais de comprometimento neurológico, como diabetes insipidus<sup>(4,6)</sup>. O diagnóstico baseia-se em achados radiológicos e patológicos.

O envolvimento ósseo, presente em ambos os casos relatados, consiste em esclerose simétrica dos ossos tubulares longos, predominando nas metáfises e diáfises dos membros inferiores. É a anormalidade radiológica mais frequentemente reportada na literatura (60% dos casos)<sup>(4-8)</sup> (Figura 1).

Quanto aos achados pulmonares, tanto a radiografia quanto a tomografia computadorizada mostram espessamento de fissuras e de septos interlobulares, além de derrame pleural, nódulos centrolobulares, opacidades reticulares no interstício, e na tomografia veem-se atenuações multifocais com padrão de vidro fosco<sup>(4,8)</sup>.

A doença de Erdheim-Chester tem um tropismo para o tecido conectivo, adiposo e perivascular. Este envolvimento pode se estender por toda a aorta, invadir o retroperitônio e o mediastino, levando a complicações graves como insuficiência cardíaca, tamponamento e insuficiência renal. O

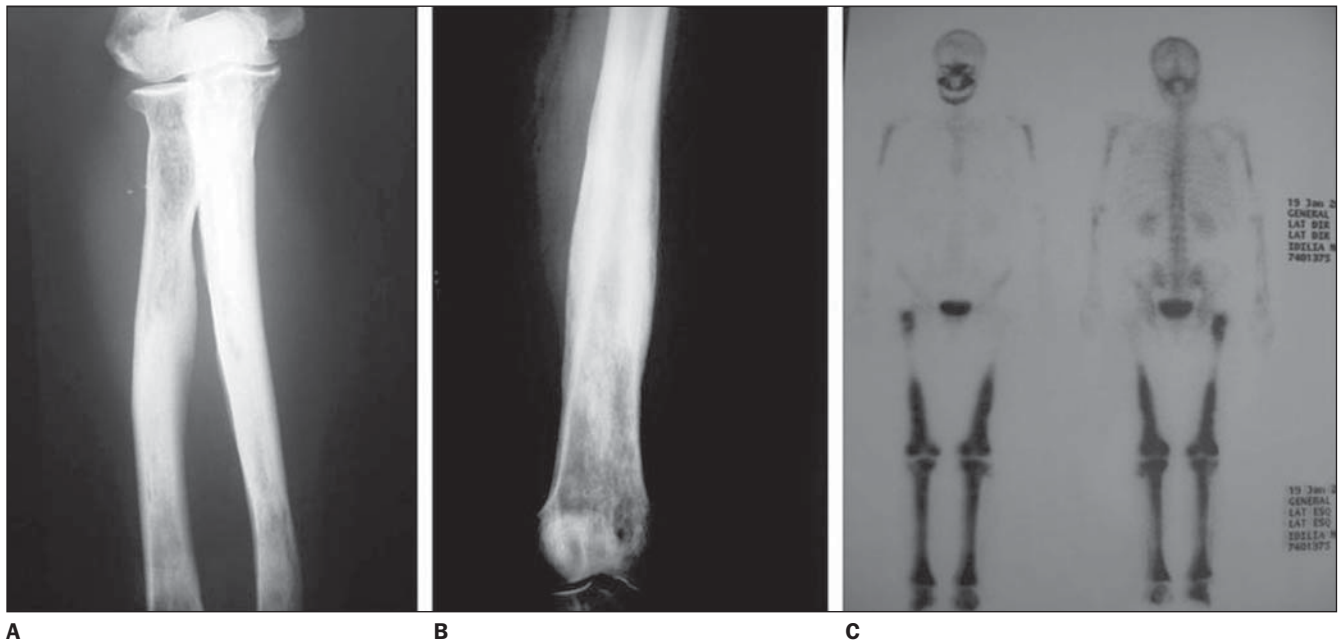
envolvimento do fígado, pâncreas e mesentério é extremamente raro<sup>(5)</sup>.

O comprometimento ocular, encontrado tanto no caso 1 como no caso 2, pode ser uni ou bilateral e aparece nos exames de imagem como massas intraorbitárias ou tumores retrobulbares (Figura 2).

O acometimento retroperitoneal é visto, na tomografia, pela presença de massas envolvendo partes moles, como o músculo psoas, encarcerando a gordura perirrenal, o que explicaria o quadro clínico de insuficiência renal e hipertensão arterial, consequências do desenvolvimento da hidronefrose<sup>(3,4)</sup>.

O envolvimento renal/perirrenal é reconhecido em 29% dos pacientes em uma série de 59 casos, e na tomografia computadorizada é demonstrado por infiltração homogênea com pouca captação pelo meio de contraste perirrenal<sup>(4)</sup>. A aparência de “rim cabeludo” ou “rim em casca de cebola”, relatada em nossas pacientes, deve-se à infiltração simétrica e bilateral do espaço posterior e perirrenal, altamente sugestiva do diagnóstico. A extensão para o seio renal pode levar à obstrução do trato urinário (Figura 3).

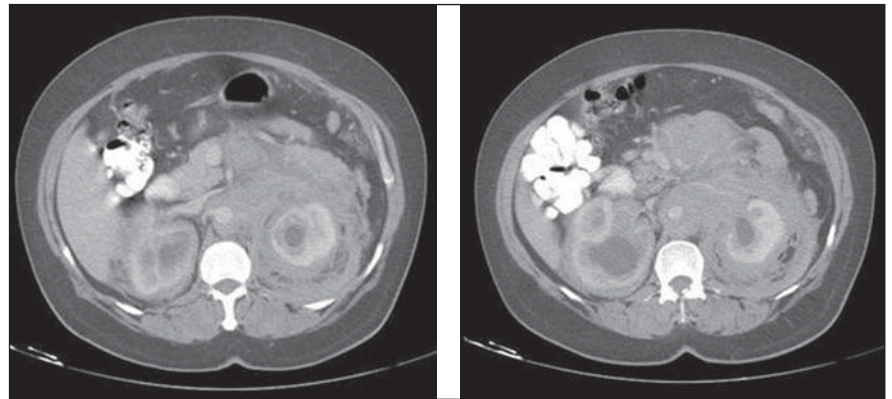
Não há consenso sobre o tratamento da doença de Erdheim-Chester, mas a literatura mostra resultados promissores com o uso de corticosteroides, drogas imunossu-



**Figura 1.** Radiografia dos ossos do antebraço (A) e da tíbia (B) demonstrando osteosclerose simétrica de ossos longos, típica da doença de Erdheim-Chester. Em C, cintilografia óssea com Tc-99m-MDP evidenciando captação característica na porção distal dos ossos acometidos.



**Figura 2.** Tomografia computadorizada das órbitas mostrando massa com densidade de tecidos moles obliterando a gordura intraconal bilateralmente.



**A** **B**  
**Figura 3.** Tomografia computadorizada com contraste revelando infiltração perirrenal homogênea bilateral. Infiltração da aorta descendente também é identificada.

pressoras, como a ciclofosfamida, quimioterapia e radioterapia. O prognóstico depende da extensão do comprometimento visceral no momento do diagnóstico<sup>(3,4)</sup>.

#### REFERÊNCIAS

1. Wright R, Hermann R, Parisi J. Neurological manifestations of Erdheim-Chester disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1999;66:72–5.
2. Haroche J, Amoura Z, Dion E, et al. Cardiovascular involvement, an overlooked feature of Erdheim-Chester disease: report of 6 new cases and a literature review. *Medicine (Baltimore)*. 2004;83:371–92.
3. Haroche J, Amoura Z, Wechsler B, et al. Erdheim-Chester disease. *Presse Med*. 2007;36(Pt 11): 1663–8.
4. Veyssier-Belot C, Cacoub P, Caparros-Lefebvre D, et al. Erdheim-Chester disease. Clinical and radiologic characteristics of 59 cases. *Medicine (Baltimore)*. 1996;75:157–69.
5. Dion E, Graef C, Haroche J, et al. Imaging of thoracoabdominal involvement in Erdheim-Chester disease. *AJR Am J Roentgenol*. 2004; 183:1253–60.
6. Boissel N, Wechsler B, Leblond V. Treatment of refractory Erdheim-Chester disease with double autologous hematopoietic stem-cell transplantation. *Ann Intern Med*. 2001;135:844–5.
7. Gil Marculeta R, Domínguez Echávarri PD, Cano Rafart D, et al. Radiologic diagnosis of Erdheim-Chester disease. A case report. *Radiologia*. 2006; 48:317–20.
8. Wittenberg KH, Swensen SJ, Myers JL. Pulmonary involvement with Erdheim-Chester disease: radiographic and CT findings. *AJR Am J Roentgenol*. 2000;174:1327–31.