

Papel de la tomografía computarizada en la caracterización y diagnóstico diferencial de la enfermedad de Erdheim-Chester.

Boris Torres Núñez¹, Pablo García Méndez¹, Daniela Saieg Aberastury¹, Alejandra García Baizán¹, Milagros Otero García¹, Laura Paredes Velázquez¹.

¹ Servicio de Radiología, Complejo Hospitalario Universitario de Vigo (CHUVI), Vigo, Pontevedra

Objetivo docente

- Reconocer los principales hallazgos radiológicos de la enfermedad de Erdheim-Chester (EEC) en tomografía computarizada (TC).
 - Valorar su utilidad en el diagnóstico diferencial frente a otras patologías infiltrativas, destacando el papel del diagnóstico por imagen en la sospecha, caracterización y seguimiento de la enfermedad, así como la importancia de la correlación clínico-radiológica.
-

Revisión del tema

La EEC es una histiocitosis no-Langerhans de baja prevalencia, de naturaleza neoplásica e inflamatoria, caracterizada por la infiltración multisistémica de histiocitos CD68+ CD1a– y asociada a mutaciones en la vía MAPK.

Su expresión clínica es variable y frecuentemente inespecífica en fases iniciales. Esto condiciona un retraso diagnóstico y favorece la detección de la enfermedad en estadios avanzados, cuando la afectación de órganos críticos ya está establecida. Por ello, la evaluación radiológica desempeña un papel central en el diagnóstico y en la caracterización de la extensión sistémica de la misma.

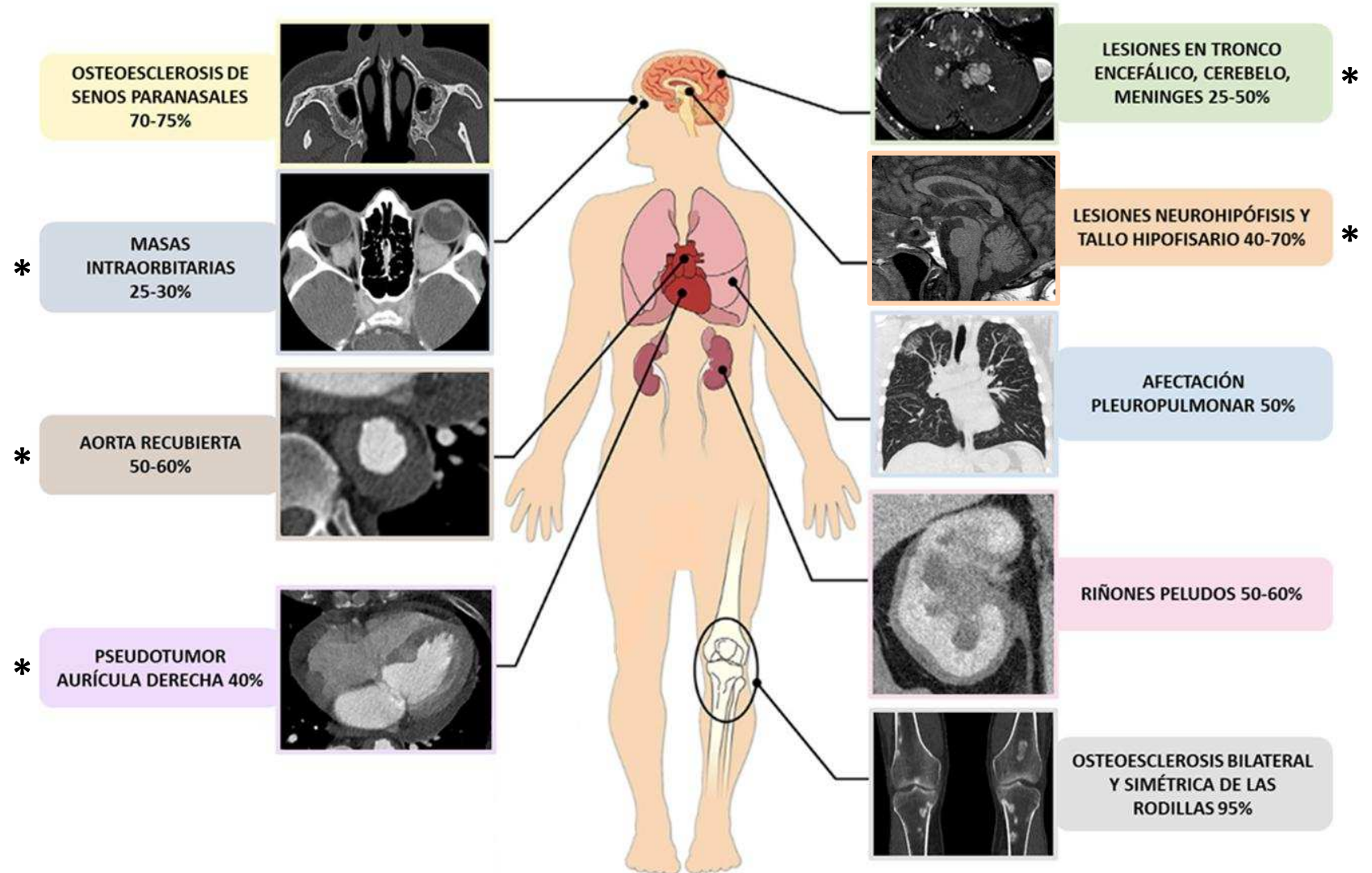
En este contexto, la TC constituye una herramienta clave al permitir identificar patrones radiológicos característicos de la EEC, así como manifestaciones atípicas, que amplían el espectro de presentación y facilitan el diagnóstico diferencial frente a otras entidades.

La correlación clínico-radiológica resulta fundamental para un abordaje multidisciplinar adecuado, ya que orienta el diagnóstico diferencial, permite seleccionar de forma dirigida el sitio óptimo de biopsia y contribuye a una mejor estratificación pronóstica.

El diagnóstico definitivo se establece mediante la identificación histopatológica de histiocitos espumosos CD68+ y CD1a- en tejido afectado, en un contexto clínico y radiológico compatible.

En la práctica clínica actual, la confirmación se puede complementar con estudios moleculares para la detección de mutaciones en la vía MAPK, como BRAF V600E o MAP2K1, que no solo apoyan el diagnóstico, sino que también tienen implicaciones terapéuticas.

Hallazgos radiológicos



* Imágenes obtenidas de la literatura

Esquema adaptado de artículo de la literatura (ref. Aswani Y, Patel A, Zhan X, Ansari S, Marcelino LG, Aswani N, et al. *Imaging in Erdheim-Chester Disease*. *RadioGraphics*. 2024;44(9)).

Esquema de hallazgos

AFECTACIÓN ÓSEA

La afectación del sistema óseo es la más frecuente (95%), observándose esclerosis bilateral y simétrica de las diáfisis y metáfisis de los huesos largos, especialmente en fémur y tibia, con relativa preservación de las epífisis (*Fig. 1*). Estas lesiones pueden ser detectadas por radiografía convencional, pero la sensibilidad aumenta con PET-CT y RM, mostrando captación aumentada de FDG y alteraciones en la señal de la médula ósea.



Fig. 1:
Reconstrucciones
mutiplanares de TC de
extremidades.
Ventana de hueso.

A. Lesiones esclerosas en
regiones diafiso-
metafisarias distales de
ambos fémures y
proximales de ambas
tibia (flechas finas)

B. Lesión esclerosa en el
trocánter mayor del fémur
izquierdo (flecha gruesa).

INFILTRACIÓN DE SENOS PARANASALES

Es también frecuente la osteoesclerosis bilateral del marco de los senos maxilares, hallazgo altamente específico tanto en TC como RM, así como engrosamiento mucoso y masas infiltrativas en los senos, con afectación frecuente de la cavidad nasal y la mastoides (*Fig. 2*).

La prevalencia del compromiso sinonasal es alta (70-75%) y suele asociarse a otras manifestaciones sistémicas.

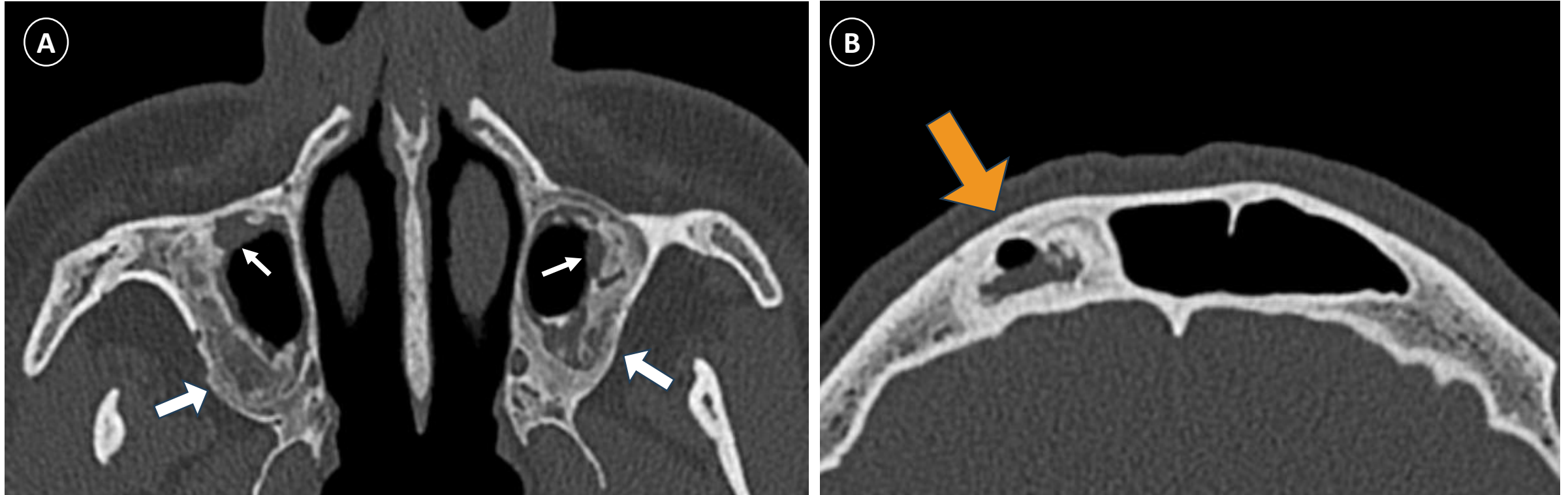


Fig. 2: TC de órbitas sin contraste. Corte axial. Ventana de hueso.

A) Engrosamiento mucoso y opacificación parcial de ambos senos maxilares (flechas blancas finas), visualizándose un aumento de densidad de su pared lateral en relación con osteoesclerosis (flechas blancas gruesas).

B) Marcado aumento de la densidad de las paredes del seno frontal derecho y ocupación completa del mismo por material de densidad partes blandas en relación con osteoesclerosis y engrosamiento mucoso (flecha naranja)

AFECTACIÓN DEL SNC

La afectación del SNC se asocia a peor pronóstico. Clínicamente puede ser asintomática o cursar con ataxia, alteraciones cognitivas, trastornos neuropsiquiátricos y endocrinopatías, destacando la diabetes insípida por infiltración del eje hipotálamo-hipofisario (40-70% de los casos) (*Fig. 3*).

En la RM, los hallazgos son heterogéneos y se agrupan en tres patrones: lesiones tumorales con realce variable, cambios pseudodegenerativos y compromiso vascular perivascular con riesgo de ictus. Son también características la paquimeningitis y las lesiones del tronco encefálico y cerebelo (25-50% de los casos) (*Fig. 4*).

*

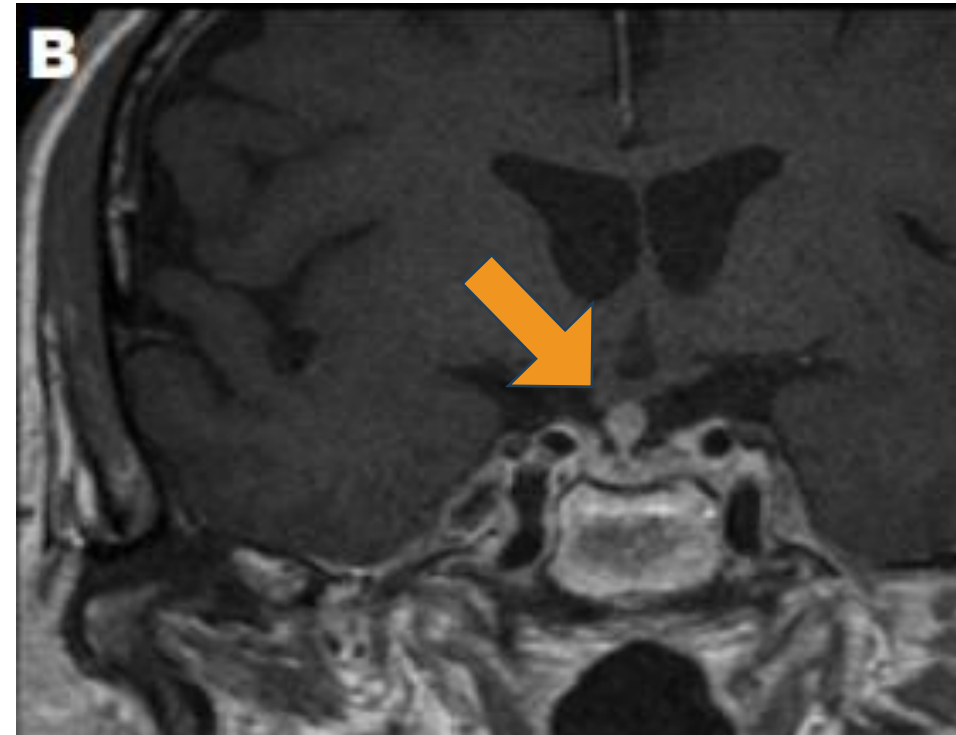
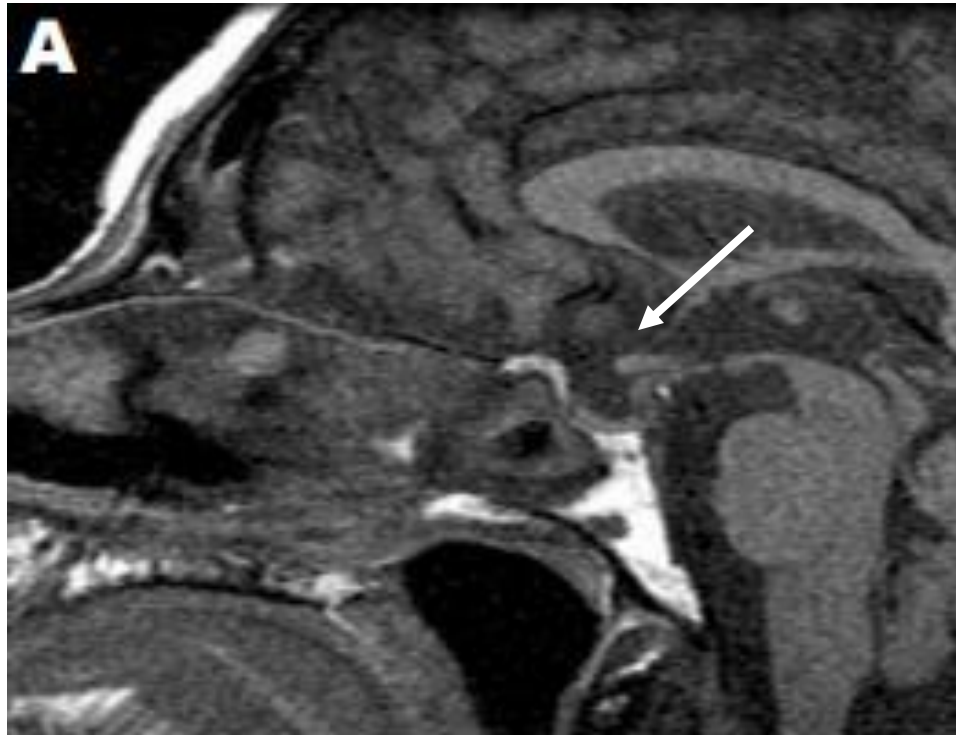


Fig. 3: Imagen obtenida de la literatura (ref. *Librizzi MS, Arroyave L, García E, Serraclara A, Maíz M, Martínez Díaz-Guerra G, et al. Erdheim-Chester disease: Case report with multisystemic involvement, including diabetes insipidus and hypogonadism. AACE Clinical Case Rep. 2017;3(2):e111-e115*).

A) RM sagital precontraste en secuencia T1: ausencia de señal normal en neurohipófisis (flecha blanca fina)

B) RM coronal postcontraste en secuencia T1: marcado engrosamiento del tallo hipofisario (6 mm) (flecha naranja)

* Al hablar de la afectación del SNC se muestran imágenes de RM al ser la prueba específica más indicada para su diagnóstico.

*

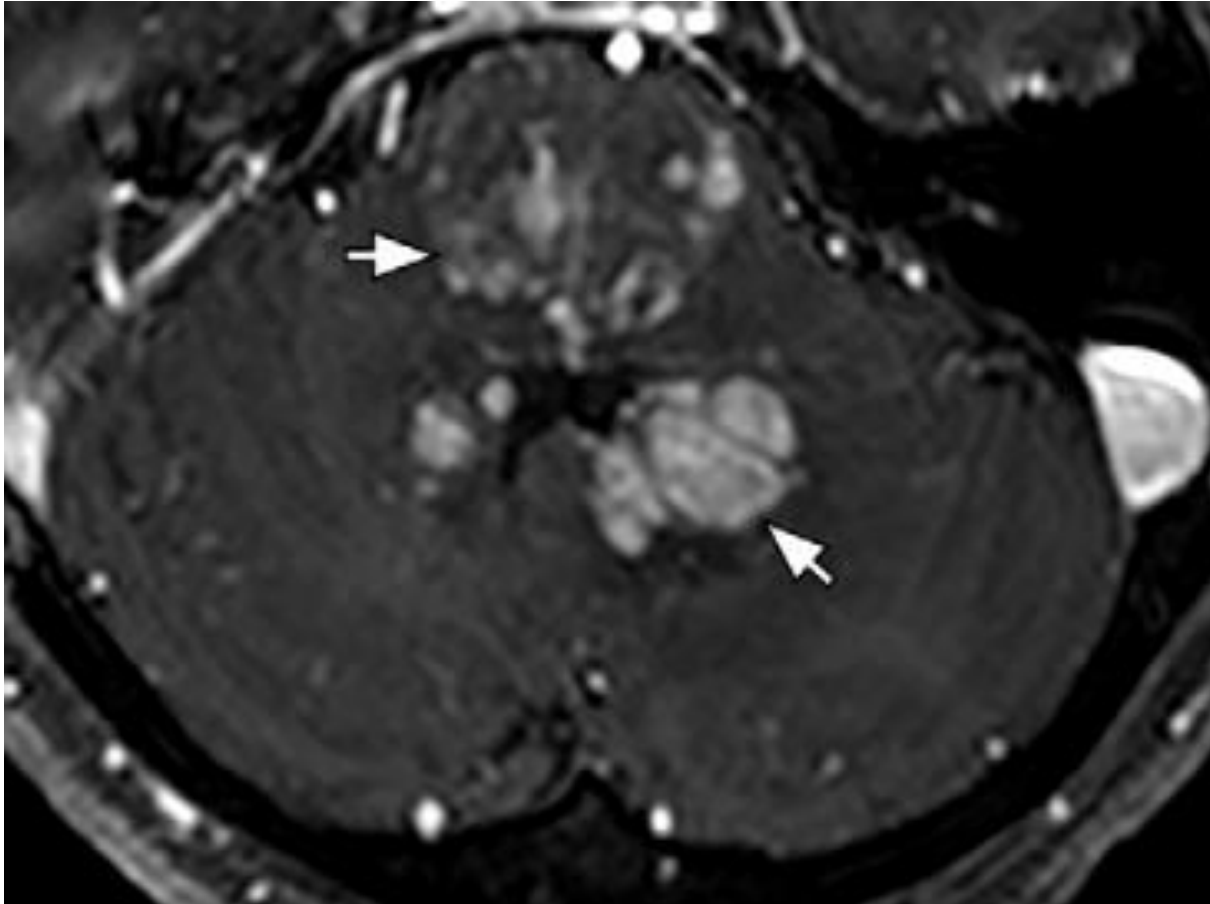


Fig. 4: Imagen obtenida de la literatura (ref. Aswani Y, Patel A, Zhan X, Ansari S, Marcelino LG, Aswani N, et al. *Imaging in Erdheim-Chester Disease. RadioGraphics. 2024;44(9)*).

RM axial postcontraste en secuencia T1: masas nodulares con realce que afectan a la protuberancia y al cerebelo (flechas blancas).

* Al hablar de la afectación del SNC se muestran imágenes de RM al ser la prueba específica más indicada para su diagnóstico.

COMPROMISO CARDIOVASCULAR

El compromiso cardiovascular en la EEC puede ser grave, la afectación periaórtica es la afectación cardiovascular más frecuente (hasta en un 40-60% de los casos) y se manifiesta radiológicamente como el signo de la aorta recubierta (“coated aorta”), que corresponde a un engrosamiento circunferencial y fibroso de la pared aórtica, visible tanto en TC como en RM (*Fig. 5 y 6*). Este hallazgo puede comprometer toda la aorta y sus ramas principales, y se asocia a infiltración de histiocitos y fibrosis, con riesgo de estenosis vascular y complicaciones isquémicas.

También se puede observar infiltración pseudotumoral de la aurícula derecha en un 40% de los casos, presentándose como un engrosamiento mural de densidad partes blandas (*Fig. 6*).

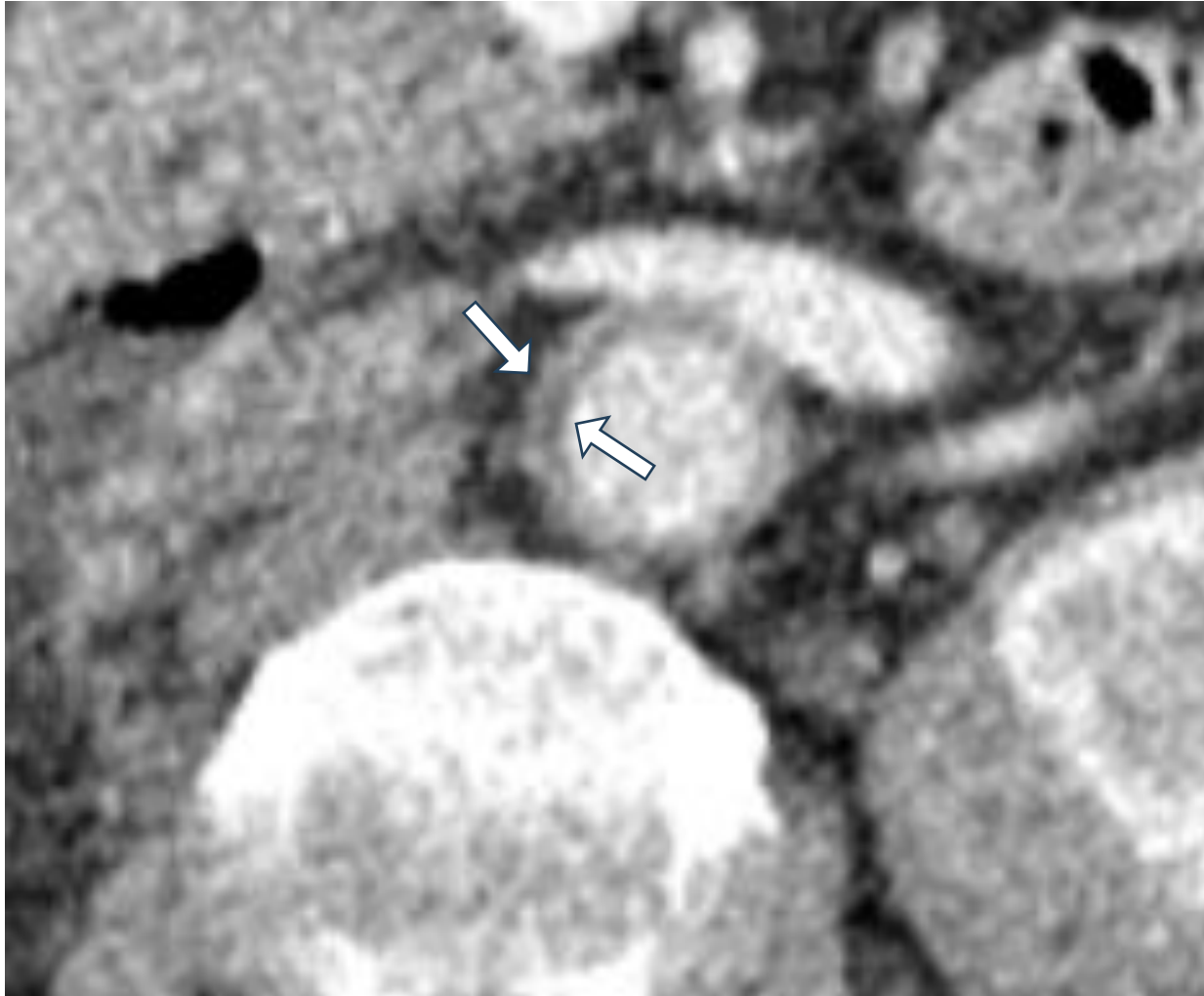


Fig. 5:
TC abdominal en fase portal. Corte axial. Ventana de partes blandas.

Engrosamiento de partes blandas difuso e irregular de la pared de la aorta abdominal (“coated aorta”).

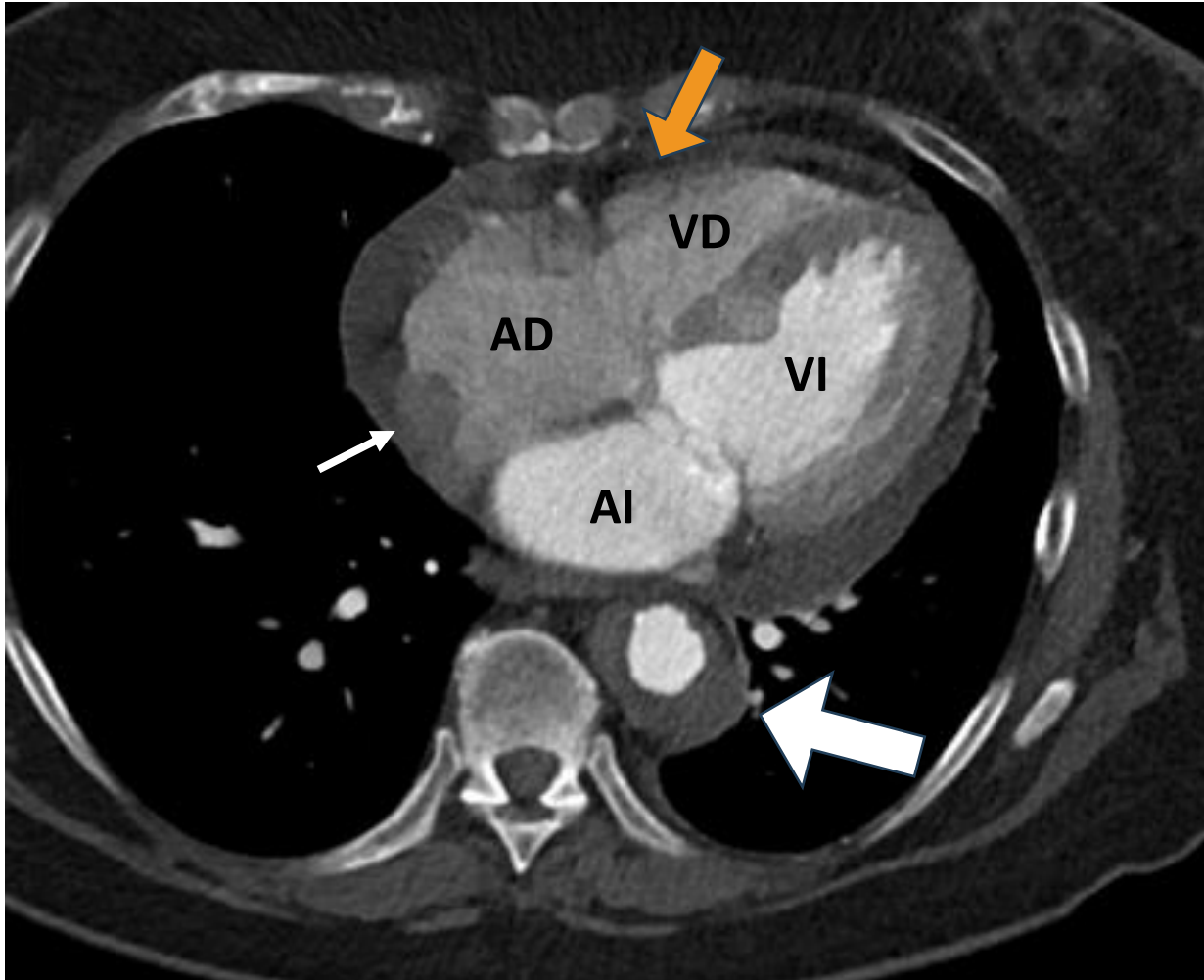


Fig. 6: Imagen obtenida de la literatura (ref. *O'Rourke R, Erdheim-Chester disease - right atrial mass. Case study, Radiopaedia.org* <https://doi.org/10.53347/rID-76593>).

TC abdominal en fase arterial. Corte axial. Ventana de partes blandas.

Engrosamiento mural difuso e irregular de la aorta torácica ("coated aorta") (flecha blanca gruesa). Lesión/masa mural posterior hipodensa en aurícula derecha (flecha blanca fina) con derrame pericárdico de pequeño volumen (flecha naranja).

AD: Aurícula derecha
AI: Aurícula izquierda
VD: Ventrículo derecho
VI: Ventrículo izquierdo

AFECTACIÓN RENAL Y URETERAL

La afectación renal en la EEC se presenta en un 50-60% de los casos y supone el hallazgo más característico, identificándose el signo de riñón peludo (“hairy kidney”), que consiste en una infiltración perirrenal por histiocitos y fibrosis y se visualiza como una densificación del tejido adiposo que rodea ambos riñones en TC (*Fig. 7 y 8*).

Esta infiltración puede extenderse al pedículo renal y a los uréteres proximales (*Fig. 8*), provocando obstrucción e hidronefrosis, y menos frecuentemente, estenosis de las arterias renales, contribuyendo a hipertensión renovascular y daño renal progresivo.

La afectación perirrenal se asocia a mayor riesgo de enfermedad renal crónica y fallo renal, incluso con tratamiento médico o procedimientos urológicos.



Fig. 7:
TC abdominal en fase arterial tardía.
Reconstrucción multiplanar siguiendo el eje
longitudinal renal. Ventana de partes blandas.

Aumento de densidad partes blandas y
rarefacción de la grasa perirrenal (flechas
blancas finas), creando una imagen
característica de riñón peludo (“hairy
kidney”).

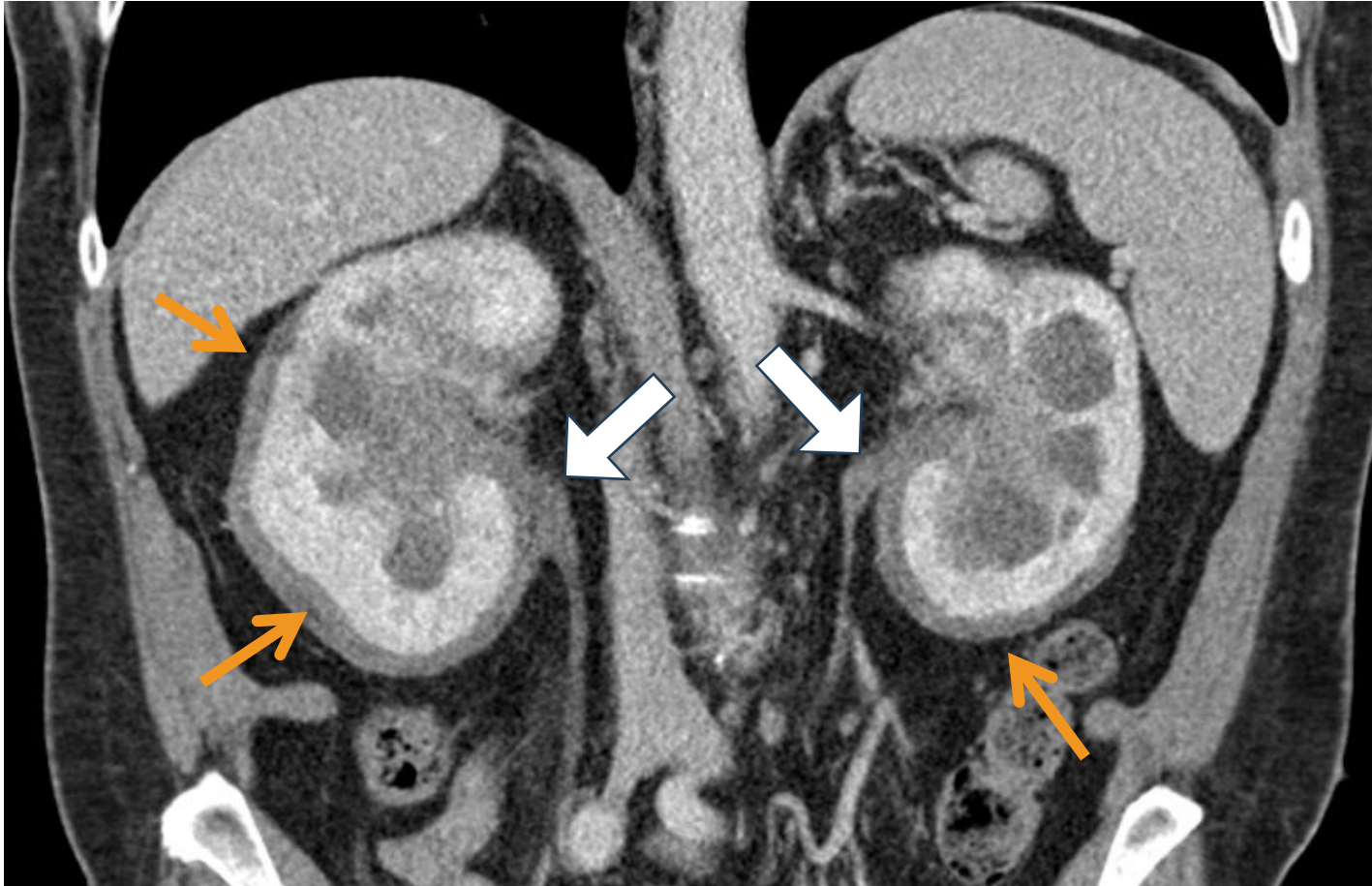


Fig. 8:

TC abdominal en fase portal. Reconstrucción multiplanar siguiendo el eje longitudinal de los uréteres proximales. Ventana de partes blandas.

Imagen con patrón de riñón peludo visualizándose aumento de partes blandas alrededor de ambos riñones (flechas naranjas) y leve dilatación pielocalicial bilateral (flechas blancas) con uréteres de calibre normal.

AFECTACIÓN PLEUROPULMONAR

En el tórax, la afectación pleuropulmonar se presenta en un 50% de los casos y se manifiesta como opacidades en vidrio deslustrado, engrosamiento septal interlobular y/o nódulos pulmonares, siendo extremadamente rara la presencia de quistes pulmonares (hallazgo asociado a la histiocitosis de células de Langerhans) (*Fig. 9 y 10*).

En cuanto a la pleura, puede mostrar engrosamiento difuso o manifestarse como derrames recurrentes, a veces como presentación inicial.

Los pacientes con afectación pulmonar suelen presentar función pulmonar restringida y disminución de la capacidad de difusión.



Fig. 9:
TC de tórax de alta resolución. Corte coronal. Ventana de pulmón.

Áreas parcheadas periféricas en vidrio deslustrado de predominio en lóbulos superiores (flechas naranjas).
Opacidades en vidrio deslustrado bilaterales y difusas (flechas blancas).

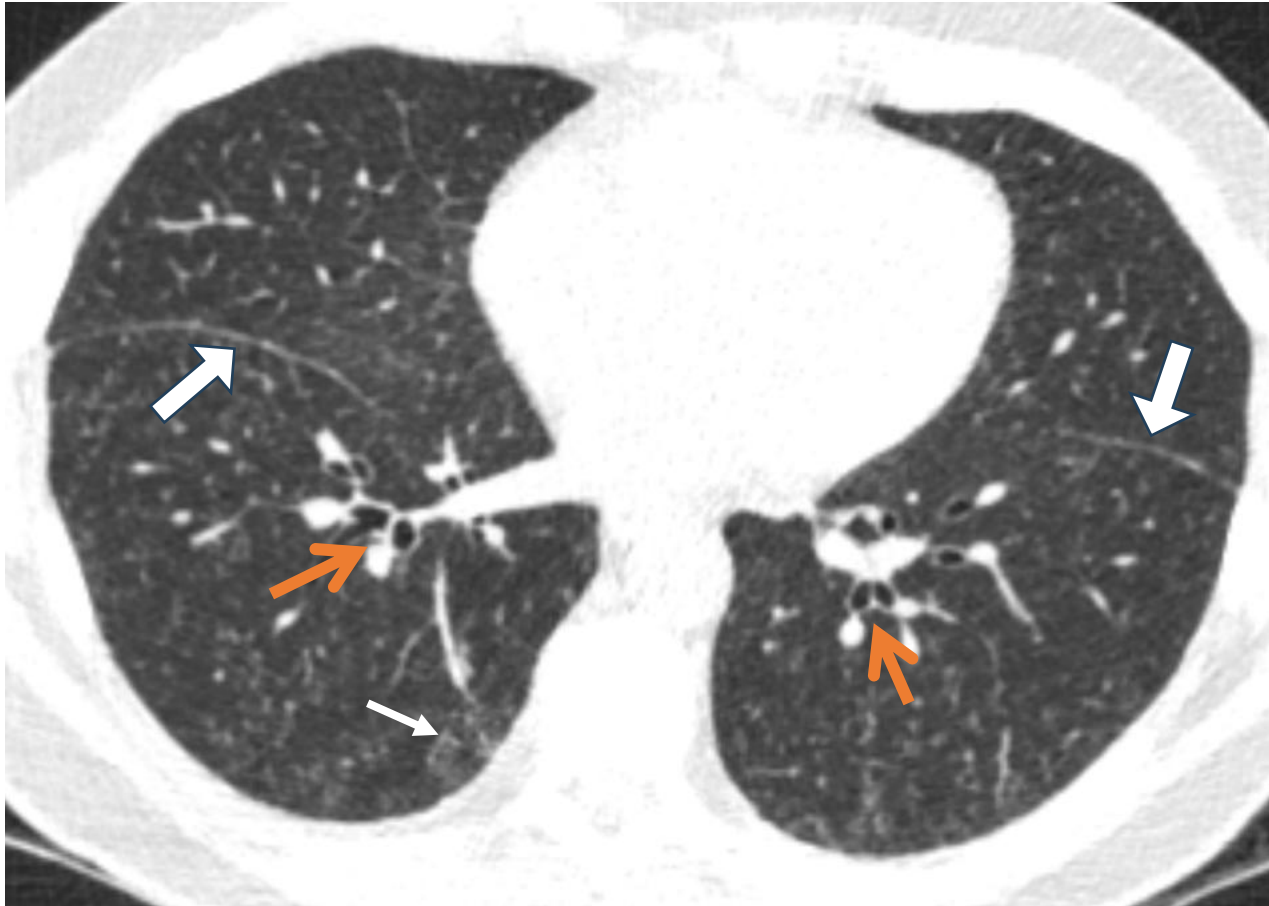


Fig. 10:
TC de tórax de alta resolución. Corte axial.
Ventana de pulmón.

Discreto engrosamiento de cisuras (flechas blancas gruesas).

Bronquiectasias (flechas naranjas).

Opacidad en vidrio deslustrado (flecha blanca fina).

AFECTACIÓN ORBITARIA

La afectación orbitaria se presenta en hasta un 30% de los casos, pudiendo visualizarse tanto en TC como en RM, y se presenta como una infiltración de tejido adiposo intraconal alrededor del nervio óptico, con realce intenso tras contraste y componente fibroso, siendo frecuente la afectación bilateral (*Fig. 11*).

En RM pueden aparecer alteraciones de la señal del nervio óptico, exoftalmos y, menos comúnmente, aumento homogéneo de los músculos extraoculares.



Fig. 11: Imagen obtenida de la literatura (ref. *Gaillard F, Erdheim-Chester disease - orbits. Case study, Radiopaedia.org (Accessed on 03 Mar 2026) <https://doi.org/10.53347/rID-4365>*)

TC de órbita con contraste. Corte axial. Ventana de partes blandas.

Masas intraconales bilaterales, bien delimitadas y con realce (flechas naranjas), de mayor tamaño en el lado izquierdo, condicionando leve exoftalmos.

Diagnóstico diferencial

ENTIDAD	HALLAZOS CLAVE	DIFERENCIAS CON EEC
Histiocitosis cel. Langerhans	Lesiones líticas en cráneo y costillas Quistes pulmonares múltiples	Esclerosis ósea, afecta huesos largos y es simétrica
Enfermedad por IgG4	Fibrosis retroperitoneal, afectación pancreática	Aorta recubierta y afectación ósea. No presenta IgG4
Sarcoidosis	Granulomas pulmonares, adenopatías hiliares	Infiltración pulmonar difusa, aorta recubierta
Linfoma	Masas mediastínicas, encasing vascular	Afectación ósea y perirrenal
Amiloidosis	Infiltración difusa de tejidos blandos, afectación ósea rara y si presenta lítica	Afectación ósea y perirrenal. Masas aurícula derecha
Vasculitis	Engrosamiento vascular y aneurismas	Afectación aórtica y fibrosis retroperitoneal

Mensajes clave

Erdheim-Chester en TC

Piensa en ella cuando veas:

**ESCLEROSIS BILATERAL
METAFISARIA SIMÉTRICA**

RIÑÓN PELUDO

AORTA RECUBIERTA

**AFECTACIÓN
MULTISISTÉMICA
FIBROSANTE**

Conclusiones

- La TC permite reconocer los principales hallazgos radiológicos de la EEC, que en conjunto son altamente sugestivos y ayudan a diferenciarla de otras patologías infiltrativas.
 - El diagnóstico por imagen es fundamental para la sospecha inicial de la enfermedad, dada su presentación clínica inespecífica y la frecuencia del retraso diagnóstico. Además, resulta clave para la caracterización de la extensión sistémica y el seguimiento evolutivo.
-

Conclusiones

- La TC, en combinación con la RM y el PET-TC, permiten identificar el compromiso de órganos críticos y monitorizar la respuesta al tratamiento, aportando información relevante para la toma de decisiones terapéuticas y pronósticas.
 - La correlación clínico-radiológica es esencial para integrar los hallazgos de imagen con los datos clínicos e histopatológicos, optimizando el diagnóstico diferencial y facilitando una evaluación multidisciplinaria precisa en una enfermedad de presentación heterogénea y multisistémica.
-

Referencias

1. Haroche J, Cohen-Aubart F, Amoura Z. Erdheim-Chester Disease. Blood. 2020;135(16):1311-8.
 2. Dixe de Oliveira Santo I, Lerner G, Rubinowitz AN, et al. Decoding Erdheim-Chester Disease: A Pictorial Essay of the Radiologic and Pathologic Findings, and Its Main Differential Diagnoses. Clin Radiol. 2025;85:106873.
 3. Emile JF, Cohen-Aubart F, Collin M, et al. Histiocytosis. The Lancet. 2021;398(10295):157-70.
 4. Wang F, Cao X, Niu N, et al. Multisystemic Imaging Findings in Chinese Patients With Erdheim-Chester Disease. AJR. 2019;213(6):1179-86.
 5. Goyal G, Heaney ML, Collin M, et al. Erdheim-Chester disease: consensus recommendations for evaluation, diagnosis, and treatment in the molecular era. Blood. 2020;135(22):1929-1945.
 6. Aswani Y, Patel A, Zhan X, Ansari S, Marcelino LG, Aswani N, et al. Imaging in Erdheim-Chester Disease. RadioGraphics. 2024;44(9)).
 7. Cohen Aubart F, Idbaih A, Galanaud D, et al. Central nervous system involvement in Erdheim-Chester disease: An observational cohort study. Neurology. 2020;95(20):e2746-e2754.
 8. Librizzi MS, Arroyave L, García E, Serraclara A, Maíz M, Martínez Díaz-Guerra G, et al. Erdheim-Chester disease: Case report with multisystemic involvement, including diabetes insipidus and hypogonadism. AACE Clinical Case Rep. 2017;3(2):e111-e115.
 9. O'Rourke R, Erdheim-Chester disease - right atrial mass. Case study, Radiopaedia.org (Accessed on 03 Mar 2026) <https://doi.org/10.53347/rID-76593>.
 10. Gaillard F, Erdheim-Chester disease - orbits. Case study, Radiopaedia.org (Accessed on 03 Mar 2026) <https://doi.org/10.53347/rID-4365>
-