

DOENÇA DE ERDHEIM-CHESTER: RELATO DE CASO DE HISTIOCITOSE RARA

MARCUS ANTONIO RAPOSO NUNES; LUIZ EDUARDO AMORIM CORREA LIMA PIRES; MARIANA CARNEIRO LOPES; JOSÉ GUSTAVO PUGLIESE DE OLIVEIRA; GABRIEL FERREIRA SANTIAGO;

Universidade do Estado do Rio de Janeiro;

Autor principal: MARCUS ANTONIO RAPOSO NUNES

Introdução As histiocitoses neoplásicas constituem um grupo raro e heterogêneo de doenças originadas de células da linhagem mieloide, incluindo a Doença de Erdheim-Chester (DEC), a Histiocitose de Células de Langerhans e a Doença de Rosai-Dorfman. A DEC é caracterizada por infiltração tecidual por histiócitos espumosos e fibrose, frequentemente com envolvimento multissistêmico. Embora classicamente considerada inflamatória, a descoberta de mutações ativadoras na via MAPK/ERK (>90% dos casos) e mutação BRAF V600E em cerca de metade dos pacientes confirmou seu caráter neoplásico, sendo incluída na classificação da OMS de 2016 de tumores hematopoiéticos e linfoides. Por apresentar manifestações clínicas diversas — de achados incidentais até falência orgânica grave — o diagnóstico costuma ser tardio e desafiador, com média de mais de dois anos entre início dos sintomas e confirmação, o que impacta o início de terapias alvo que podem modificar o prognóstico. Relato do caso Homem, 70 anos, pardo, com hipertensão, diabetes mellitus tipo 2, sequela de AVC isquêmico (12/2024) e histórico de derrame pleural direito desde 2021 sem investigação. Encaminhado ao HUPE em março/2025 por diminuição da diurese associada à febre, calafrios, perda de peso e dispneia progressiva. Na ocasião, ainda em outro hospital, teve o diagnóstico de pielonefrite com abscesso renal e relato em prontuário de "infiltração mesentérica e diafragmática". Negava tabagismo e etilismo. Ao exame, apresentava estado geral regular, afasia motora, paresia em dimídio direito, lesões papulares acastranhadas em pálpebras e maciez no terço inferior do hemitórax direito, com murmurio vesicular abolido localmente. Relatava dor óssea difusa, especialmente em joelho esquerdo e membros superiores, além de deformidade em desvio ulnar de articulações metacarpofalangeanas. Tomografia de tórax/abdomen mostrou espessamento e derrame pleural, infiltração retroperitoneal com aspecto de "hairy kidney" e envolvimento periaórtico. O líquido pleural era hemorrágico, com BAAR e GeneXpert negativos. Evoluiu com flutter atrial e necessidade de realização de ecocardiograma transesofágico, no qual foi visto massa ecogênica aderida próxima a desembocadura de veia cava superior e infiltração de septo atrioventricular. Radiografia de femur e tibia mostrou osteosclerose bilateral simétrica. Foram aventadas hipóteses de fibrose retroperitoneal, tuberculose, linfoma, amiloidose, doença relacionada à IgG4 e DEC. Biópsias óssea de fêmur esquerdo revelou cavidade medular permeada por numerosos histiócitos xantomatosos. Conclusão Este caso demonstra uma apresentação típica da DEC com envolvimento pleural, cardíaco, ósseo, retroperitoneal e cutâneo. A doença, embora rara, deve ser considerada diante de padrões radiológicos característicos, como osteosclerose bilateral simétrica e infiltração perinefrítica ("hairy kidney"), especialmente quando associada a manifestações multissistêmicas. A identificação precoce é crucial, pois o diagnóstico depende da

correlação clínica, radiológica, histopatológica e, cada vez mais, molecular. O atraso diagnóstico é frequente devido à sobreposição com outras doenças e à inespecificidade dos sintomas, e o reconhecimento imediato pode permitir início rápido de terapias alvo — como inibidores de BRAF ou MEK — potencialmente modificando a evolução da doença.

Palavras-chave: Histiocitose, Erdheim-Chester, Neoplasia.