

# À PROPOS D'UN CAS D'ERDHEIM-CHESTER ATYPIQUE

Simon Pelletier<sup>1</sup>, Dr Sylvain Prévost<sup>1</sup>

1. Département de médecine nucléaire et radiobiologie, Université Sherbrooke, Sherbrooke, Qc

## INTRODUCTION

La maladie d'Erdheim-Chester (MEC) est une histiocytose de type L qui touche majoritairement des hommes entre 50 et 60 ans. Elle est caractérisée par une infiltration histiocytaire multisystémique, la majorité des cas se présentant sous forme de lésions ostéosclérotiques.

Environ 800 cas ont été rapportés dans la littérature, dont moins de 10% sans atteinte osseuse.

## CAS CLINIQUE

Patient de 67 ans qui s'est initialement présenté pour une dyspnée. Les investigations initiales ont démontré un infiltrat pulmonaire persistant malgré un traitement antibiotique et une corticothérapie.

Les investigations ont été poursuivies avec une TEP-FDG, qui a démontré une atteinte multisystème, en particulier une infiltration para-aortique, pleurale, pulmonaire, mésentérique et périrénale. Le patient était asymptomatique par ailleurs.

## ÉTUDES DIAGNOSTIQUES

### TEP-FDG

- Infiltration diffuse para-aortique thoracique et abdominale, réalisant un aspect de "coated aorta", s'étendant largement au rétropéritoine et à l'espace péri-vasculaire thoracique,
- Infiltration orbitaire bilatérale,
- Infiltration péri-rénale bilatérale produisant un aspect de reins chevelus
- Infiltration péricardique nodulaire, en particulier du sillon atrio-ventriculaire et du septum inter-atrial
- Atteinte pleurale diffuse, pulmonaire et de la graisse péritonéale



FIGURE 1: TEP-FDG avec TDM: infiltration hypermétabolique paraaortique, pulmonaire et du septum inter-auriculaire

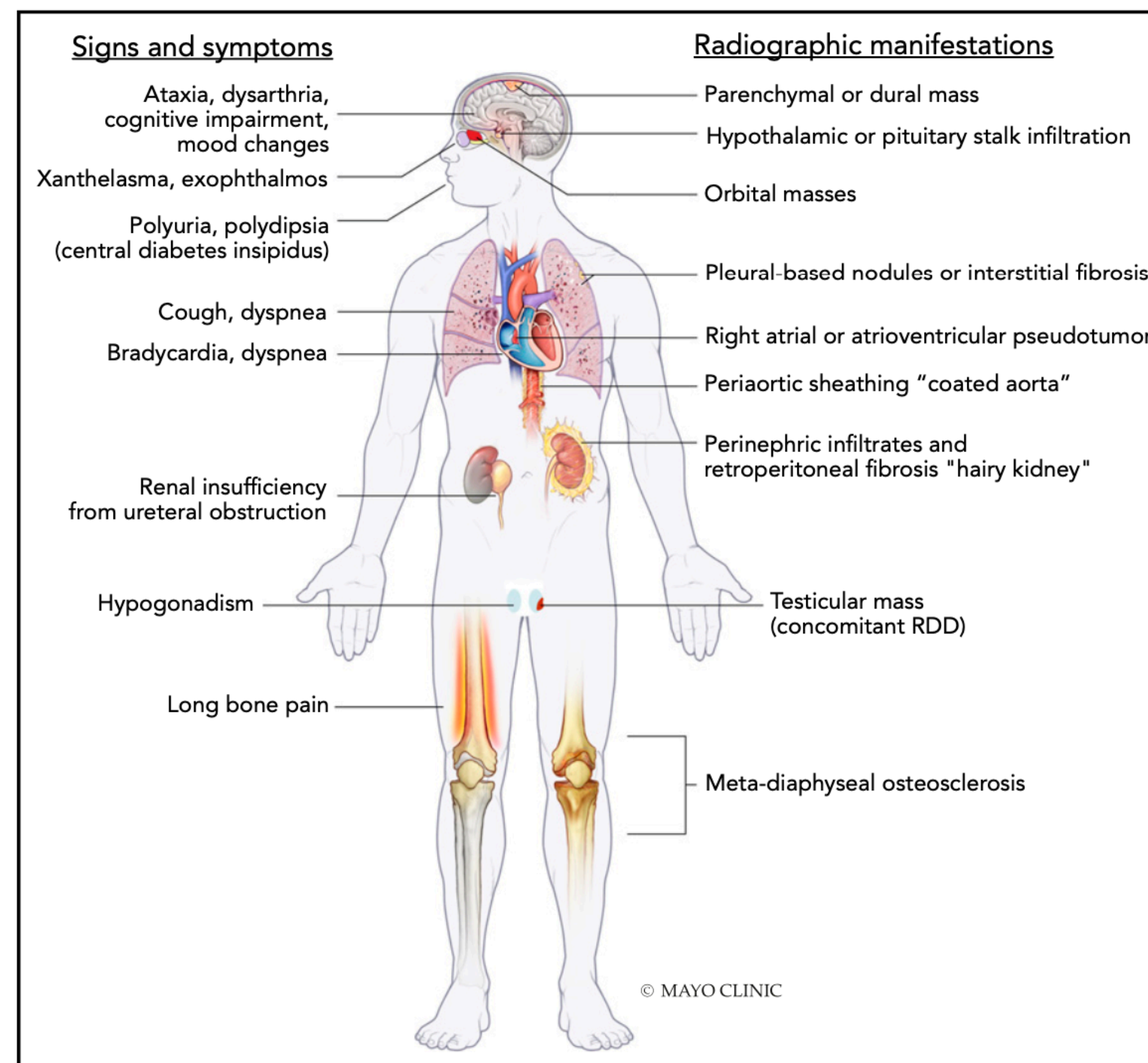


FIGURE 2: Signes, symptômes et atteintes radiologiques de la maladie d'Erdheim-Chester<sup>1</sup>

## PATHOLOGIE

### BIOPSIE PARAVERTÉBRALE

Fibrose avec infiltration histiocytaire

Marqueurs immunohistochimiques :

Positifs: CD3, CD20, CD68, CD138

Négatifs: CD1a, protéine S100, BRAF V600, IgG4

### TESTS LABORATOIRES

- CRP augmentée
- ferritine normale
- Formule sanguine normale
- LDH normale
- immunoglobulines normales
- fibrinogène légèrement augmenté
- cortisol, prolactine normaux
- Albumine dans les limites inférieures de la normale

### ETT

Fonction biventriculaire normale, péricarde normal, pas de thrombus ou masse auriculaire



FIGURE 2: TEP-FDG avec TDM: infiltration rétro-orbitale bilatérale

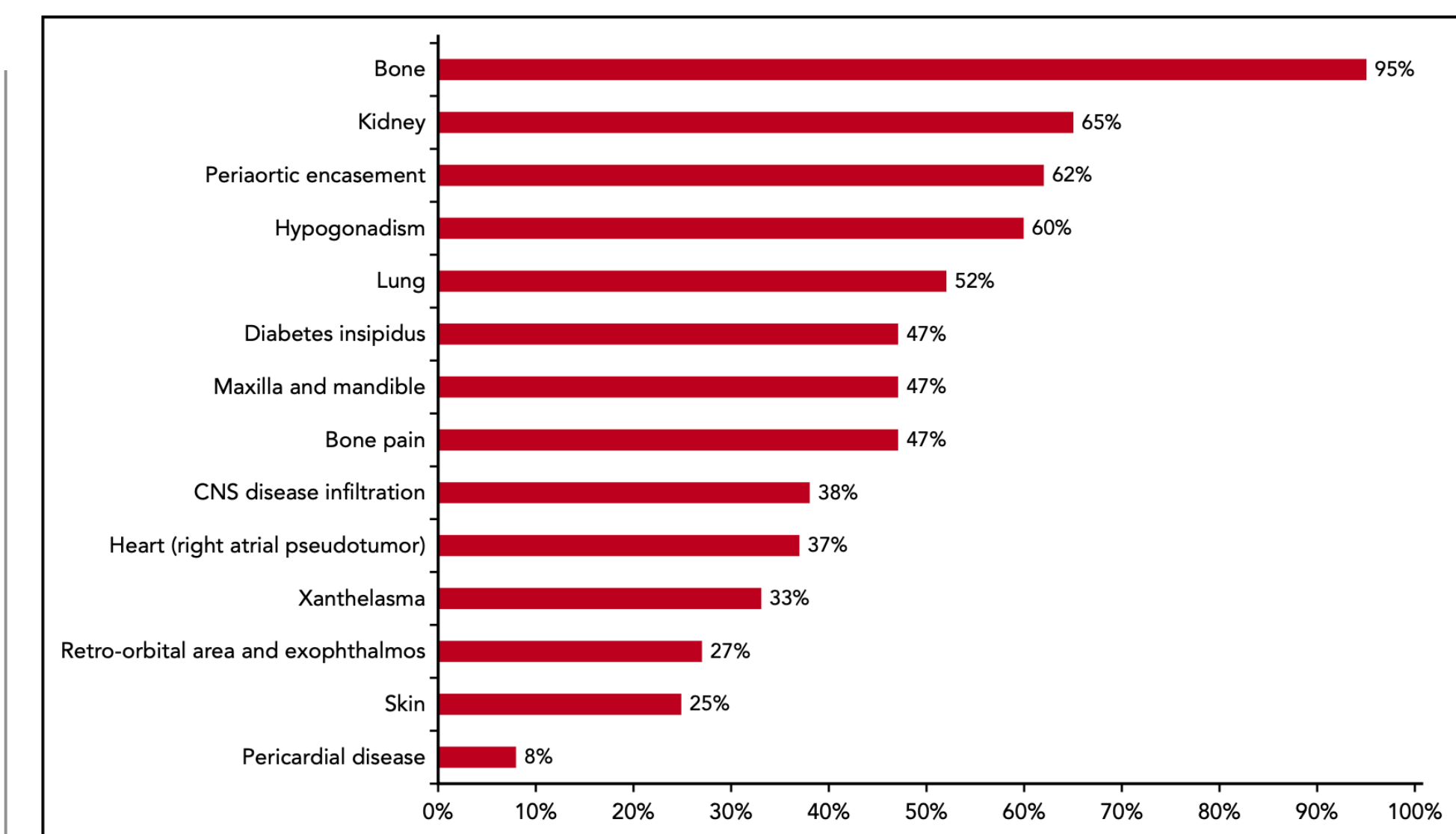


FIGURE 4: Atteintes cliniques de la MEC selon une étude prospective<sup>2</sup>

## DISCUSSION

La MEC est une néoplasie rare avec multiples présentations cliniques possibles, entraînant un réel défi diagnostique. Une bonne collaboration multidisciplinaire est de mise pour poser le bon diagnostic et administrer le bon traitement.

La présentation clinique typique est multisystème, à prédominance osseuse (95% des cas), souvent associée à une infiltration périrénale (65%), une fibrose para-aortique thoracique et abdominale (62%), touchant les hommes entre 50 et 60 ans.

De nouvelles recommandations ont vu le jour en mai 2020, qui stipulent que le diagnostic de la MEC doit se baser non seulement sur la pathologie, mais également sur la présentation clinique et l'imagerie.

L'étude TEP-FDG joue un rôle crucial pour le diagnostic, pour évaluer l'étendue de la maladie et pour évaluer la réponse au traitement.

Malgré l'absence de lésion osseuse à l'imagerie, le diagnostic de MEC atypique a été retenu dans ce cas-ci étant donné la fibrose paraaortique, les lésions rétroorbitales, l'atteinte pleurale, péricardique et pulmonaire et l'infiltration périrénale.

## CONCLUSION

Le diagnostic de la maladie d'Erdheim-Chester doit se baser à la fois sur les données cliniques, l'imagerie et la pathologie.

On se doit d'inclure la MEC dans le diagnostic différentiel en présence d'une infiltration histiocytaire multisystème telle qu'une infiltration para-aortique, périrénale et rétro-orbitale, en dépit de l'absence d'atteinte osseuse.

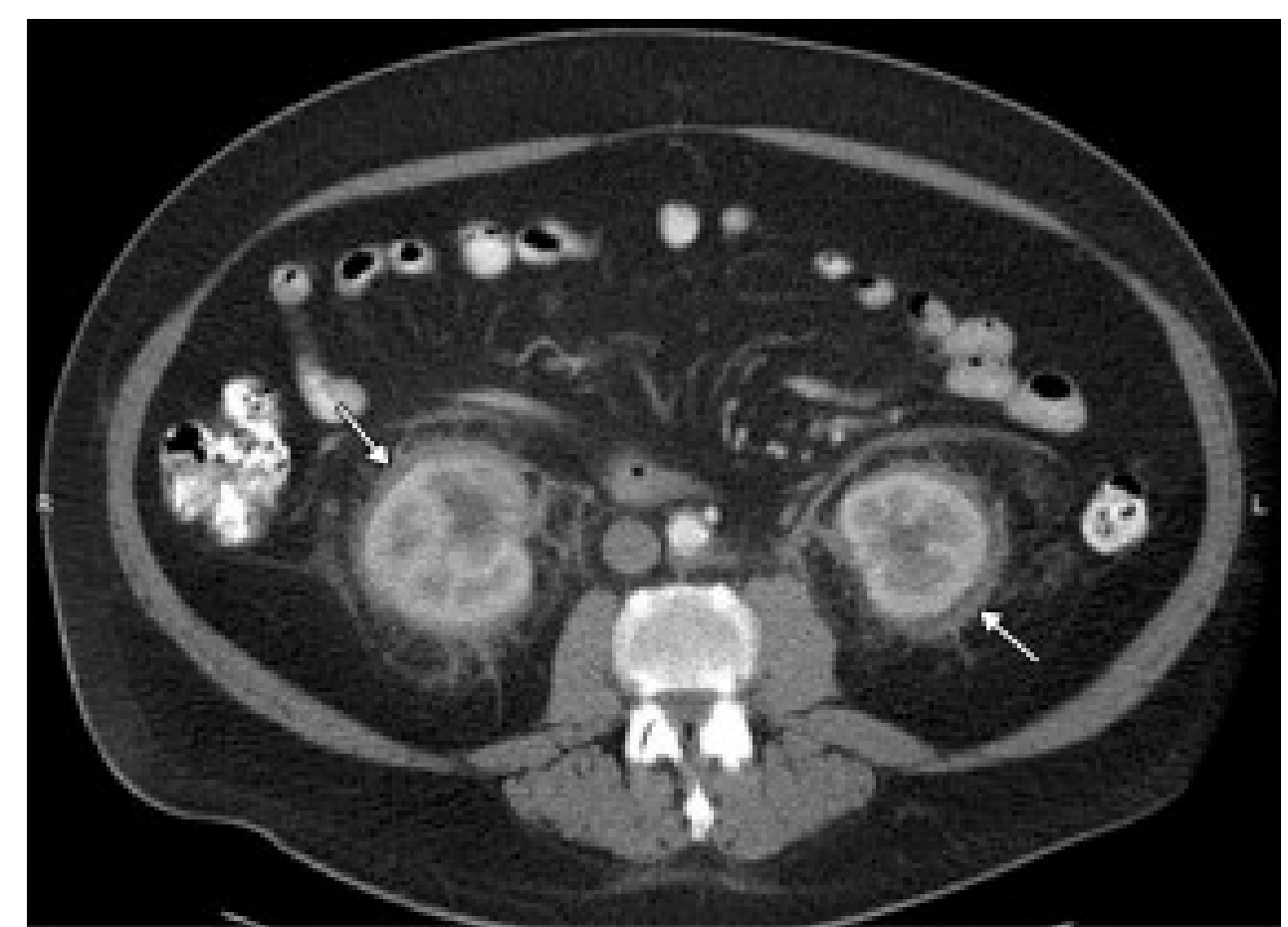


FIGURE 5: Signe des reins chevelus associé avec la maladie d'Erdheim-Chester<sup>4</sup>

## RÉFÉRENCES

1. Erdheim-Chester disease: consensus recommendations for evaluation, diagnosis, and treatment in the molecular era, Goyal and al., Blood. 2020;135(22):1929-1945 ;
2. Estrada-Veras JI, O'Brien KJ, Boyd LC, et al. The clinical spectrum of Erdheim-Chester disease: an observational cohort study. Blood Adv. 2017;1(6):357-366
3. Histiocytosis and Neoplasms of Macrophage-Dendritic Cell Lineages: Multimodality Imaging with Emphasis on PET/CT, Ba D. Nguyen, MD, RadioGraphics 2021; 41:576-594
4. The Hairy Kidney of Erdheim Chester Disease, Scolaro, Medical Images, Volume 93 Issue 5, P671, MAY 01, 2018
5. Erdheim-Chester Disease, E. Jacobsen MD, UpToDate, Nov 2020