

ENFERMEDAD DE ROSAI-DORFMAN ESPINAL AISLADA. PRESENTACIÓN DE UN CASO RECIDIVANTE Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Isolated spinal Rosai-Dorfman disease: Presentation of a recurrent case and review of literature

BRUNO A. FARIAS-VÍLCHEZ,^{1a}, JOSÉ FONSECA-BRICEÑO,^{2b}, JOSÉ NAVARRO-BARRETO.^{2b}

¹Servicio de Neurocirugía Columna Vertebral y Nervios Periféricos del Departamento de Neurocirugía, Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Lima, Perú.

^a Residente de Neurocirugía, ^b Neurocirujano

RESUMEN

Introducción: La enfermedad de Rosai-Dorfman o histiocitosis sinusal es un proceso proliferativo caracterizado por la presencia de adenopatías indoloras y trastornos metabólicos. La invasión del sistema nervioso central (SNC) es infrecuente (5%), siendo la variante aislada solo el 0,5%. Los síntomas como paresia y trastornos sensoriales son más frecuentes en la columna torácica. La resonancia magnética (RMN) permite definir el diagnóstico, el cual será confirmado con estudios de histopatología e inmunohistoquímica. La resección quirúrgica es la terapia de elección.

Caso clínico: Paciente mujer adulta, sin antecedentes de importancia, con cuadro clínico de 9 meses caracterizado por debilidad progresiva en miembros inferiores. Al examen se encuentra despierta con hemiparesia izquierda, sensibilidad conservada. Una RMN cervicodorsal mostró una lesión quística intrarraquídea intramedular de C1-C5 con signos de edema medular e incremento del volumen. Se realizó una cirugía cervical posterior con exéresis subtotal de tumor intramedular. En el postoperatorio su evolución clínica fue estacionaria con cuadriparesia a predominio de miembros inferiores, pero a los 3 meses se evidenció incremento de paresia y trastorno esfinteriano, por lo que se realizó nueva intervención quirúrgica con resultados de patología e inmunohistoquímica de enfermedad de Rosai-Dorfman.

Conclusión: La Enfermedad de Rosai-Dorfman del SNC es una enfermedad rara y benigna que puede cursar con invasión espinal y generar compresión medular, lo cual ocasiona paresia o trastorno esfinteriano. La presencia de una lesión captora de contraste en la RMN es importante para definir la opción de cirugía siendo el estudio histopatológico indispensable para el diagnóstico confirmatorio

Palabras Clave: *Histiocitosis Sinusal, Compresión de la Médula Espinal, Paresia, Sistema Nervioso Central. (Fuente: DeCS Bireme)*

ABSTRACT

Introduction: Rosai-Dorfman disease, also known as sinus histiocytosis, is a proliferative process characterized by painless lymphadenopathy and metabolic disorders. Central nervous system (CNS) invasion is uncommon (5%), and an isolated variant occurs in only 0.5%. Symptoms such as paresis and sensory disturbances are more frequent in the thoracic spine. Magnetic resonance imaging (MRI) is fundamental for diagnosis, which is confirmed by histopathology and immunohistochemistry studies. Surgical resection is the therapy of choice.

Clinical case: An adult female patient with no significant medical history presented with a 9-month clinical picture characterized by progressive weakness in the lower limbs. Upon examination, she was awake with left hemiparesis and preserved sensation. A cervicodorsal MRI showed an intraspinal cystic lesion within the C1-C5 spinal cord with signs of spinal cord edema and increased volume. Posterior cervical surgery with subtotal excision of the intramedullary tumor was performed. Postoperatively, the patient's clinical course was stable with quadriparesis predominantly in the lower limbs. However, in 3 months, increased paresis and sphincter disturbance were evident, leading to further surgery. Pathology and immunohistochemistry results revealed Rosai-Dorfman disease.

Conclusion: Rosai-Dorfman disease of the central nervous system (CNS) is a rare, benign disorder that can cause spinal cord invasion and spinal cord compression, resulting in paresis or sphincter disturbance. The presence of a contrast-enhancing lesion on MRI is mandatory for determining the option for surgery, and histopathological examination is essential for confirmatory diagnosis.

Keywords: *Histiocytosis, Sinus, Spinal Cord Compression, Paresis, Central Nervous System (Source: MeSH NLM)*

<https://doi.org/10.53668/2024.PJNS64209>

Peru J Neurosurg 2024, 6 (4): 173-178

Enviado : 29 de mayo del 2024

Aceptado: 06 de agosto del 2024

COMO CITAR ESTE ARTÍCULO: Fariás-Vílchez B., Fonseca-Briceño J., Navarro-Briceño J. Isolated spinal Rosai-Dorfman disease: Presentation of a recurrent case and review of literature. Peru J Neurosurg 2024; 6 (4): 173-178. doi:10.53668/2024.PJNS64209

La enfermedad de Rosai-Dorfman es un proceso histiocítico proliferativo, que conlleva eventualmente manifestaciones clínicas como adenopatías indoloras cervicales asociadas a fiebre o trastornos metabólicos.¹ Se considera de causa no conocida y benigna, caracterizado por histiocitosis sinusal y linfadenopatía.² Si bien la presentación clínica más frecuente son las linfadenopatías cervicales que suelen no ocasionar dolor, en aproximadamente el 43% de los casos existe afectación extraganglionar.⁴

El sistema nervioso central (SNC) es una de las regiones menos frecuentes de manifestación extraganglionar, alcanzando solo un 5% de la prevalencia total siendo aún menos frecuentes los reportes de afectación aislada con una prevalencia de 0.5%, la cual suele manifestarse como una masa en la duramadre craneal o espinal que produce compresión.⁵ Los síntomas por compromiso del SNC cuando se afecta la médula espinal, son de paraparesia, cuadriparesia y trastornos sensoriales; siendo la columna torácica las más afectada.³ El screening inicia con la realización de exámenes de imágenes donde la tomografía es una ayuda diagnóstica poco útil; la resonancia magnética nos permite valorar secuencias como T1 que es típicamente isointensa con realce fuerte después de la administración del contraste y en secuencias T2, la lesión aparece hipointensa o isointensa con edema vasogénico circundante.⁵

El diagnóstico definitivo de esta enfermedad, debe ser confirmada con estudios histopatológicos en la cual se muestra una emperipolesis característica, pero no patognomónica; siendo la tinción inmunohistoquímica la que revelará histiocitos característicos positivos para la proteína S100 y CD68 y negativas para CD1a.^{4,3} El pronóstico es bueno, el 40% de los pacientes experimenta una remisión espontánea.⁶ La resección quirúrgica parece ser la terapia más eficaz, debido a que la etiología exacta y la terapia adyuvante para lesiones recidivantes aún no se han establecido, pero sigue siendo el abordaje quirúrgico de primera elección ante un paciente sintomático.^{3,6}

En este artículo presentamos un caso de Enfermedad de Rosai-Dorfman recidivante espinal, aislada la cual es extremadamente rara descrita en solo el 0.5% de la prevalencia total, sobre todo al no encontrar descripción en literatura nacional de su aparición en esta localización y además de manera aislada.⁷

CASO CLÍNICO

Historia y examen: Paciente mujer de 41 años, en estado basal independiente, con antecedente de depresión mayor en tratamiento con sertralina, que presentó en los 9 meses previos un cuadro de debilidad progresiva en miembros inferiores y luego también en miembros superiores a predominio distal que le imposibilita realizar sus actividades cotidianas, síntomas que se agravaron 1 semana antes de ingreso

Al examen físico: Paciente consciente, alerta, Escala de Glasgow de 15 puntos, hemiparesia izquierda (MMSS: 3/5 y MMII: 2/5), sensibilidad conservada, marcha atáxica. Una tomografía cerebral no mostró lesiones por lo que fue diagnosticada de probable infarto cerebral isquémico de arteria cerebral derecha. Tomografía de columna no evidenció infiltración ósea. (Fig 1)

Durante su estancia paciente presentó parestesias e hipoestesia en MI izquierdo, Babinski izquierdo (+), hiperreflexia rotuliana bilateral +++/++, marcha atáxica, Dandy negativo, Lasegue negativo. Se le solicitó una RMN cerebral la cual mostró dilatación triventricular moderada sin edema transependimario, índice de Evans: 0.41, leve borramiento de surcos, no lesiones en fosa posterior e hiperintensidad en T2 en región medular cervical alta con captación normal de contraste.

Se realizó también una RMN cervicodorsal la cual mostró una lesión quística a nivel cervical desde C1-C5 con signos de edema medular severo, incremento del calibre medular desde la unión bulbo-medular hasta el nivel D3 (Fig 2), lesión focal fusiforme intrarraquídeo, intramedular captadora de contraste no homogéneo, de 5 x 1.4cm que se proyecta frente a los cuerpos vertebrales C6 a D2; el hallazgo muestra entre C3 a C5 realce laminar epidural posterior. Además, en la RMN cervicodorsal, por arriba y debajo del hallazgo de hiperseñal medular en T2/STIR por edema, no se evidencian lesiones quísticas solo leve dilatación del canal medular central en el segmento dorsal superior, las restantes porciones de la médula dorsal son normales, sin compromiso foraminal, ni del receso lateral. (Fig 2)

Tratamiento quirúrgico 1: En días siguientes sintomatología se incrementa por lo que se programó para

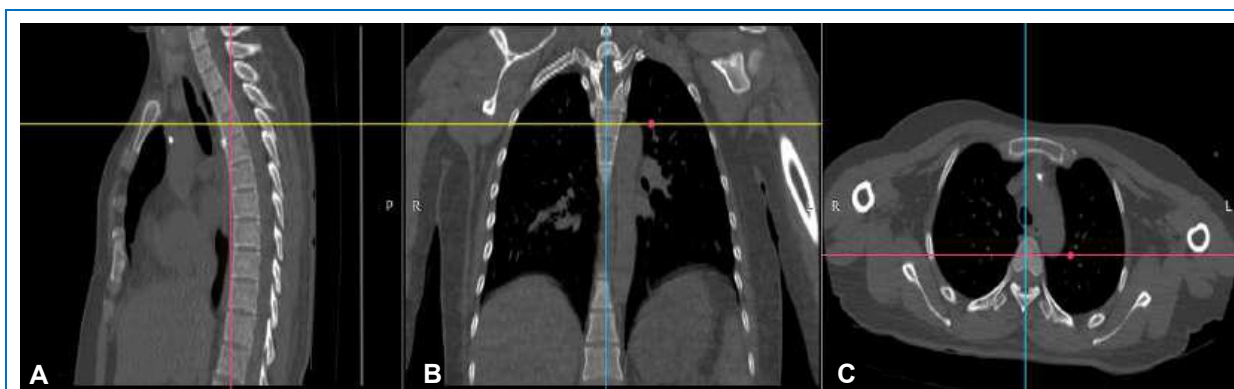


Fig 1. Tomografía vertebral en ventana ósea, en vista (A) sagital y (B) coronal y (C) axial, de paciente con diagnóstico de Enfermedad de Rosai-Dorfman, donde no se evidencia infiltración ósea



Fig 2. Resonancia magnética nuclear cervicodorsal con contraste en secuencia T1 en vista (A) sagital y (B) axial, de paciente con enfermedad de Rosai-Dorfman, que muestra lesión captadora de contraste a nivel de médula cervical. (flecha verde) (C) Vista axial en secuencia T2 que muestra edema circundante a lesión cervical.

cirugía. **1ra cirugía:** Se realiza una exploración ventricular endoscópica y III ventriculostomía con lo cual la hidrocefalia se controla. Una semana después se realiza una **2da cirugía:** Laminectomía de C7 + Exéresis subtotal de tumor intramedular en C7, encontrando como hallazgos protusión de duramadre a nivel de c7, tumoración irregular amarillenta, duramadre con pseudopiano de clivaje.

Evolución clínica 1: En el postoperatorio el paciente fue transferido a la unidad de columna vertebral, refiriendo leve mejoría de fuerza en Glasgow:15, con collarín cervical, cuadriparesia a predominio de MMII (MII: 3/5, MID 4/5), herida afrontada en buenas condiciones siendo posteriormente dada de alta. El informe de patología fue descrito como infiltrado linfocitario acompañado de bastantes histiocitos espumosos, los macrófagos espumosos muestran incremento de tamaño y aislada emperipolesis, debe considerarse la posibilidad de reacción xantogranulomatosa, no se observa neoplasia. El estudio de inmunohistoquímica

concluye: CD68 positivo, S-100: algunas células, CD30: negativo, Ki-67: algunas células.

Evaluated in consultorio al mes del alta se encontró a paciente con paraparesia 4/5 y control de esfínteres. RMN vertebral mostró aparente resección total de tumor. En evaluación de los 3 meses siguientes se encontró a paciente con incremento de déficit motor hasta el nivel de paraplejía con nivel sensitivo T11, T12 y control parcial de esfínteres. Nueva RMN cervicodorsal evidenció recidiva de lesión intramedular por lo que se programó para cirugía espinal de urgencia. (Fig 3 y 4)

Tratamiento quirúrgico 2: Se realizó una laminectomía C5C6/T1T2, con resección del tumor intramedular recidivado C5C6T1T2T3 por aspiración ultrasónica, sugestivo de a la visión directa de un ependimoma. Se completó la cirugía con una artrodesis cervico-torácica C5C6/T1T2



Fig 3. Resonancia magnética nuclear cervicodorsal en vista sagital en (A) Secuencia T2, que muestra edema circundante en lesión además de signos inflamatorios y fibrosis postquirúrgica a ese nivel (flecha verde); (B) Secuencia T1 con contraste, que muestra lesión captadora de contraste recidivante.

Evolución clínica 2: Paciente fue trasladado a la unidad de cuidados intensivos neuroquirúrgicos, donde curso con insuficiencia respiratoria aguda tipo I y atelectasias bibasales siendo tratada con apoyo de ventilatorio. Luego fue trasladada a la unidad de cuidados intermedios presentando al examen físico paresia en MMSS 4/5 puntos y paraplejía en MMII. Anatomía patológica fue informada como Enfermedad de Rosai-Dorfman extraganglionar con prominente infiltrado de histiocitos atípicos y voluminoso citoplasma con emperipolesis, linfocitos y células plasmáticas. El estudio de inmunohistoquímica fue IHQ23-1531. CD 68: positivo S100: positivo CD 30: negativo Panqueratina: negativo. La positividad de los marcadores CD 68 y S100 sugieren enfermedad de Rosai-Dorfman, extraganglionar.

DISCUSIÓN

La afectación del SNC en la Enfermedad de Rosai-Dorfman es extremadamente poco frecuente, en la cual se describe hasta en menos del 5 % de la prevalencia, habiéndose reportado 210 casos a nivel mundial, de los cuales 174 casos presentaron afectación aislada, y de estos 40 fueron de afectación espinal aislada, siendo este caso el primero descrito a nivel nacional.^{8,4}

Se han descrito series de casos en los cuales el 4 % tuvo lesiones en la duramadre espinal, en contraste con las lesiones intracraneales epidurales que bordean el 1.5 %; presentándose en pacientes entre los 20 y 30 años; sin embargo, en revisiones previas se ha descrito que esta presentación es la forma prevalente en pacientes jóvenes de hasta la tercera década de la vida.⁵

Si bien la patología ganglionar es lo más común, el SNC sigue siendo las de menor frecuencia con una prevalencia del 5 % de los casos la cual esta subdividida en un 75% craneal y 25% espinal.^{8,9} En nuestro Servicio se presentaron 2 casos, uno intracraneal y otro espinal, no se ha encontrado bibliografía nacional que describa un caso con diagnóstico de presentación espinal.

Por otro lado, esta patología tiene un predominio en el sexo masculino y más comúnmente involucra pacientes jóvenes y adultos teniendo un promedio de edad de 35,7 años; en el presente reporte se trata de una paciente mujer, el sexo menos afectado y con una edad de 41 años. Los síntomas

comunes incluyen, debilidad de las extremidades, paresia o cuadriparesia; síntomas que coinciden con la descripción en la literatura cuando se hace referencia a patología con afección espinal, por la compresión medular.³

Las lesiones espinales son extremadamente raras con una mayor prevalencia en regiones como la columna cervical y torácica.^{10, 11} Las imágenes en RMN en T1 que se muestran en las Fig 3 y 4, describen generalmente una lesión isointensa o hiperintensa con bordes bien definidos y con realce de contraste significativo y de manera homogéneo. En nuestro caso, las lesiones en la RMN fueron hiperintensas en T1 e isointensas en T2; resaltando con el contraste de manera ávida y homogénea, lo cual coincide con lo descrito por la literatura, cabe indicar que estas características indujeron a realizar el diagnóstico preoperatorio de ependimoma, reportado en la literatura como principal diagnóstico diferencial. También durante la cirugía se reportó macroscópicamente como probable ependimoma.⁵

Histológicamente la Enfermedad de Rosai Dorfman está caracterizada por la presencia de láminas de histiocitos multinucleados con emperipolesis, que es un entrapamiento de linfocitos caracterizados por ser positivos para la proteína S-100 y CD 68 negativo para CD1a; lo cual se puede encontrar en un total del 70% de los casos siendo esto sensible.^{1,2}

En nuestro caso, inicialmente fue informado como reacción xantogranulomatosa con infiltrado linfóide acompañado de bastantes histiocitos espumosos, los macrófagos espumosos muestran incremento de tamaño y emperipolesis por lo que se profundizó el estudio con marcadores inmunohistoquímicos, presentando la muestra emperipolesis y siendo resultando positivo para CD 68 en la primera muestra quirúrgica obtenida. En la muestra obtenida de la recidiva tumoral, se concluyó enfermedad de Rosai Dorfman extraganglionar con muestra comprometida por prominente infiltrado de histiocitos atípicos y voluminoso citoplasma con emperipolesis, linfocitos y células plasmáticas e inmunohistoquímica con CD 68: positivo y S100: positivo, confirmando de esta manera el diagnóstico.^{1,11}

El tratamiento de la Enfermedad de Rosai-Dorfman sistémica se recomienda sólo en pacientes con lesiones sintomáticas o masas que han dañado la función de órganos vitales ya que se considera que esta enfermedad es un trastorno linfoproliferativo benigno, no neoplásico; la cirugía se considera la primera opción de tratamiento en

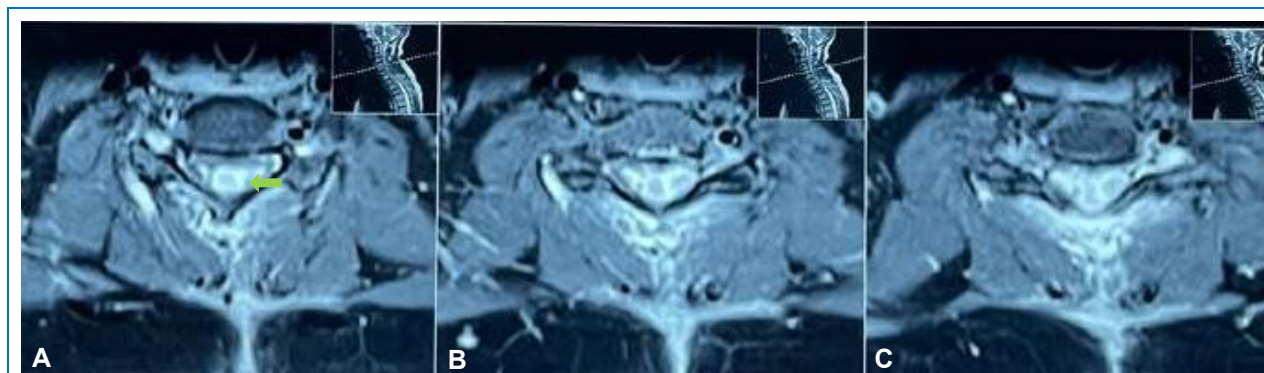


Fig 4. Resonancia magnética nuclear cervical y dorsal con contraste en diferentes cortes axiales (A, B, C) de paciente con enfermedad de Rosai-Dorfman, en incidencia T1 con lesión captadora de contraste recidivante (flecha verde), además de signos inflamatorios y fibrosis post operatoria en ese mismo nivel.

enfermedad espinal para fines de diagnóstico logrando además mejoría de los síntomas neurológicos. La resección completa debe intentarse cuando las lesiones no se adhieren a las estructuras circundantes críticas, la resección subtotal debe llevarse a cabo para el diagnóstico patológico y remisión de los síntomas.²

El pronóstico de la enfermedad es alentador, pues el 40 % de los pacientes experimenta una remisión espontánea al seguir un tratamiento a diferencia de los tumores del SNC, se reporta además una recurrencia del 14 % con una mortalidad reportada del 7 % de manera global.³ En nuestro caso, el tratamiento quirúrgico ha sido la primera línea lo cual coincide con la literatura. La paciente tuvo mejoría de su sintomatología inicial, aunque en meses posteriores a la cirugía presentó recidiva de la lesión. A pesar de ello, se mantiene un estrecho seguimiento puesto que, al ser una patología poco frecuente, el manejo posterior a la cirugía aún no se ha dilucidado por completo. Asimismo, al ser una patología rara, plantea la necesidad de estudios con mayor número de casos y de seguimiento a más largo plazo, para determinar la opción terapéutica más adecuada.

CONCLUSIÓN

La Enfermedad de Rosai-Dorfman del SNC es una enfermedad rara, benigna, que puede confundirse en imágenes con otras patologías neoplásicas o granulomatosas. La invasión espinal tiende a imitar otras patologías como el ependimoma, sobre todo en aspectos epidemiológicos como localización, edad promedio o de presentación clínica como déficit motor paresia, cuadriparesia o trastorno esfinteriano.

En el diagnóstico por imágenes destaca el uso de la RMN donde se presenta como una lesión captadora de contraste en T1 hiperintensa y homogénea. La cirugía con toma de muestra para la histopatología es indispensable para el diagnóstico confirmatorio. La extirpación quirúrgica es el tratamiento de primera línea y la que ha demostrado ser eficaz en la mayoría de los casos, siendo el pronóstico favorable; aunque también existe posibilidad de realizar solo un tratamiento expectante. Las recurrencias son poco comunes y el diagnóstico definitivo se hace a través de histopatología sumado a estudios de inmunohistoquímica utilizando los marcadores S100, CD68, CD1.

Es importante tener en cuenta que esta patología tiene una baja tasa de recidiva después del tratamiento quirúrgico y coadyuvante, por lo que se puede considerar este como el de primera elección en pacientes con lesiones espinales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cohen Aubart F, Idhah A, Emile JF, Amoura Z, Abdel-Wahab O, Durham BH, et al. Histiocytosis and the nervous system: from diagnosis to targeted therapies. *Neuro-Oncol.* 1 de septiembre de 2021;23(9):1433-46.
2. Elbaz Younes I, Sokol L, Zhang L. Rosai-Dorfman Disease between Proliferation and Neoplasia. *Cancers* 27 de octubre de 2022;14(21):5271.

3. Fragozo-Ramos MC, Ortiz-Marin PA, Corzo-Pacheco MK, Redondo-Bermudez C. Rosai-Dorfman extranodal: una enfermedad rara con manifestación clínica común. *Rev Esp Casos Clínicos En Med Interna.* 31 de agosto de 2020;5(2):71-3.
4. Rao X, Kang Z, Chen J, Cai C, Wang B, Zhang Q. Cervical spine Rosai-Dorfman disease. 2023;
5. Kumar A, Thirugnanam B, Kareem SA, Ajay Kumar SP, Vidyadhara S. Report of isolated epidural extra-nodal Rosai-Dorfman disease of cervicothoracic spine. *Spinal Cord Ser Cases.* 27 de agosto de 2020;6(1):82.
6. Bendersky T, Vago S, Oyarbide A, Groisman C, Sarmiento E. *Enfermedad de Rosai-Dorfman.*
7. Molina-Carrión LE, Mendoza-Alvarez SA, Vera-Lastra OL, Caldera-Duarte A, Lara-Torres H, Hernández-González C. Enfermedad de Rosai-Dorfman y lesiones espinales y craneales. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.*
8. Triana-Pérez AB, Sánchez-Medina Y, Pérez-Del Rosario PA, Millán-Corada AM, Gómez-Perals LF, Domínguez-Báez JJ. Enfermedad de Rosai-Dorfman intracraneal. Presentación de un caso y revisión de la literatura. *Neurocirugía.* 2011;22(3):255-60.
9. Hu P pan, Wei F, Liu X guang, Liu Z jun. Diagnosis and treatment of Rosai-Dorfman disease of the spine: a systematic literature review. *Syst Rev.* Diciembre de 2021;10(1):31.
10. Rabia R, Al-Taie A, Al-Khafaji F, Barah A. Rosai-Dorfman Disease of the Spine: A Case Report of a Rare Disease and Review of the Literature. *Cureus* [Internet]. 25 de junio de 2022 [citado 5 de febrero de 2024]; Disponible en: <https://www.cureus.com/articles/87906-rosai-dorfman-disease-of-the-spine-a-case-report-of-a-rare-disease-andreview-of-the-literature>
11. Medina MÁ, Meyer W, Echeverri C, Builes N. Histiocitosis de células de Langerhans: reporte de caso y revisión de la literatura. *Biomédica.* 22 de septiembre de 2021;41(3):396-402.

Declaración de conflicto de intereses

Los autores reportan que no existe conflicto de interés en lo concerniente a los materiales y métodos usados en este estudio o a los hallazgos específicos del mismo.

Contribución de los autores

Concepción y diseño: Todos los autores. Redacción del artículo: Farías-Vilchez. *Revisión crítica del artículo:* Todos los autores. *Revisó la versión reenviada del artículo:* Farías-Vilchez. *Aprobó la versión final del artículo en nombre de todos los autores:* Farías-Vilchez.

Compromiso de los autores

Los autores se responsabilizan por el contenido del artículo y se comprometen a responder adecuadamente las preguntas que pudieran ser necesarias para garantizar la precisión de los datos e integridad de cualquier parte de su investigación.

Correspondencia

Bruno A. Farías Vilchez. Departamento de Neurocirugía. Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. Jr. Edgardo Rebagliati 490. Jesús María. Lima 11, Perú. E-mail: medicina1bruno@gmail.com

PRÓXIMO NÚMERO

PJNS

**PERUVIAN JOURNAL OF
NEUROSURGERY**

Vol 7 | Num 1 | Jan - Mar 2025

CIRUGÍA DE COLUMNA



Trauma vertebro medular, Fractura patológica, Fractura cervical