



## FAIT CLINIQUE / CASE REPORT

## Imagerie d'une histiocytose osseuse non langerhansienne rare ou maladie d'Erdheim-Chester (MEC) : à propos d'un cas

*Imaging of rare non-Langerhansian bone histiocytosis or Erdheim-Chester disease (ECM): about a case*

FATTO N'GUESSAN Ebeys<sup>1\*</sup>, LE DION Anicet<sup>1</sup>, KOFFI AMENAN Jessica Leslie<sup>1</sup>, BAKAYOKO Inza<sup>1</sup>, TOURE Abdoulaye<sup>1</sup>

<sup>1</sup> : Service d'Imagerie médicale du CHU de Cocody, Abidjan – Côte d'Ivoire

### Mots-clés :

Erdheim-Chester, histiocytose non langerhansienne, histiocytes spumeux, lacunes osseuses agressives

### Keywords :

Erdheim-Chester, non-Langerhansian histiocytosis, foamy histiocytes, aggressive bone gaps.

### \*Auteur

#### correspondant

Docteur Fatto N'Guessan Ebeys, ACC  
Service de radiologie CHU de Cocody - Abidjan - Côte d'Ivoire  
[ebeysf@gmail.com](mailto:ebeysf@gmail.com)  
TEL : 002250708137889

Reçu le : 22 juillet 2024

Accepté le : 16 février 2025

### RÉSUMÉ

La maladie d'Erdheim-Chester est une forme rare d'histiocytose non langerhansienne systémique en rapport avec une prolifération d'histiocytes spumeux. Elle a été décrite pour la première fois en 1930. Environ 550 cas ont été décrits dans le monde.

La douleur osseuse est le signe clinique principal en cas de localisation osseuse.

Il existe une nette augmentation de l'incidence depuis une dizaine d'années, liée en partie à une meilleure connaissance de la sémiologie radiologique.

Cette pathologie se caractérise par des signes en imagerie permettant d'évoquer son diagnostic. Cependant, ces aspects sont diversement décrits selon les moyens d'imageries utilisés. Le diagnostic de certitude demeure anatomopathologique, mais peut être évoqué devant l'aspect radiologique

Nous rapportons le cas d'une patiente de 25 ans qui a présentée des douleurs osseuses dont l'exploration en imagerie a révélée des lacunes osseuses agressives

### ABSTRACT

Erdheim-Chester disease is a rare form of systemic non-Langerhans histiocytosis related to proliferation of foamy histiocytes. It was first described in 1930. Around 550 cases have been described worldwide.

Bone pain is the main clinical sign in cases of bone localization.

There has been a clear increase in incidence over the past ten years, linked in part to better knowledge of radiological semiology.

This pathology is characterized by imaging signs allowing its diagnosis to be suggested. However, these aspects are described differently depending on the imaging means used. The definitive diagnosis remains anatomopathological, but can be evoked in view of the radiological aspect

We report the case of a 25-year-old patient who presented with bone pain whose imaging exploration revealed aggressive bone gaps with soft tissue involvement confirmed as a ECM on histopathological examination.



## 1. Introduction

La maladie d'Erdheim-Chester (MEC) est une histiocytose systémique non langerhansienne rare, caractérisée histologiquement par une infiltration des tissus par des histiocytes spumeux.

Elle a été décrite pour la première fois en 1930 sous le nom de « granulomatose lipidique » par Erdheim et Chester [1]. Environ 550 cas ont été décrits dans le monde et la plupart sont des patients d'âge moyen et âgés. Il s'agit d'une maladie rare qui est survenue dans notre cas chez une adulte jeune. Nous rapportons le cas d'une patiente de 25 ans qui a présenté des douleurs osseuses dont l'exploration a révélée des lacunes osseuses agressives avec atteinte des tissus mous confirmées comme une MEC à l'examen anatomopathologique après biopsie.

## 2. Observation

Patiente de 25 ans G0P0 sans antécédents particuliers, qui a présenté de façon progressive des douleurs osseuses siégeant dans le 1/3 inférieur du fémur gauche associée à des tuméfactions des parties molles le tout évoluant dans un contexte non fébrile. La patiente a réalisé une radiographie des 02 genoux (**Figure 1**) qui a mis en évidence des lésions ostéolytiques, avec des lacunes géographiques à bords nets, confluentes, sans liséré de sclérose périphérique au niveau au niveau de la portion distale du fémur gauche plus précisément de la région épiphysaire, metaphyso épiphysaire et la portion terminale de la diaphyse fémorale.



**Figure 1** : radiographie des genoux, multiples lésions lacunaires ostéolytiques metaphyso- épiphysaires avec discrète extension diaphysaire gauche (flèche blanche) avec tuméfactions des parties molles (double flèche blanche) : clichée de face (a), clichée de profil (b)

Dans le cadre de la recherche étiologique, un scanner du genou réalisé sans injection de produit de contraste

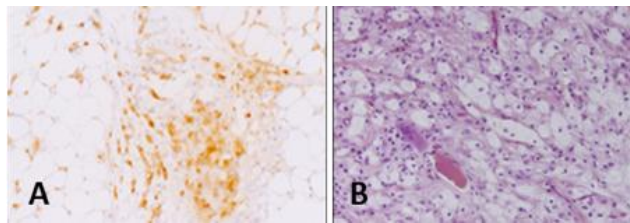
(**Figure 2**) a mis en évidence un processus tissulaire (+36UH) ostéolytique du 1/3 inférieur du fémur gauche occupant l'épiphysaire distale, la région metaphyso épiphysaire et la portion terminale de la diaphyse fémorale. Les parties molles étaient épaissies. La corticale épiphysaire était amincie. On a observé la présence d'une apposition périostée unilamellaire metaphysaire postérieure. Ce processus tissulaire mesurait 142x91 mm dans le plan coronal. Absence d'épanchement intra et péri articulaire décelée.

Dans le cadre de la recherche étiologique, un scanner du genou sans injection (**Figure 2**) complémentaire a mis en évidence un processus tissulaire (+36UH) ostéolytique du 1/3 inférieur du fémur gauche occupant l'épiphysaire distale, la région metaphyso épiphysaire et la portion terminale de la diaphyse fémorale. Les parties molles sont épaissies. La corticale épiphysaire est amincie. Présence d'une apposition périostée unilamellaire metaphysaire postérieure. Cette masse mesure 142x91 mm dans le plan coronal. Absence d'épanchement intra et péri articulaire décelée.



**Figure 2** : Scanner des 02 genoux en coupe coronale et en fenêtre parties molles (a) et fenêtre osseuse (b) mettant en évidence une formation tissulaire intramédullaire épiphyso métaphyso-diaphysaire gauche (flèche blanche) avec lésions ostéolytiques adjacentes (double flèche blanche). Apposition périostée unilamelare métaphysaire postérieure (c, d : flèche blanche). La tuméfaction des parties molles métaphyso épiphysaire gauche mieux visible en coupe axiale dû à un envahissement tumoral probable (e : flèche blanche)

La biopsie scannoguidée du processus tumoral pour examen anatomopathologique a mis en évidence la présence d'histiocytes spumeux non langerhansiens CD68+, PS100 +/-, CD1a permettant de conclure à la maladie de Erdheim Chester (**Figure 3**).

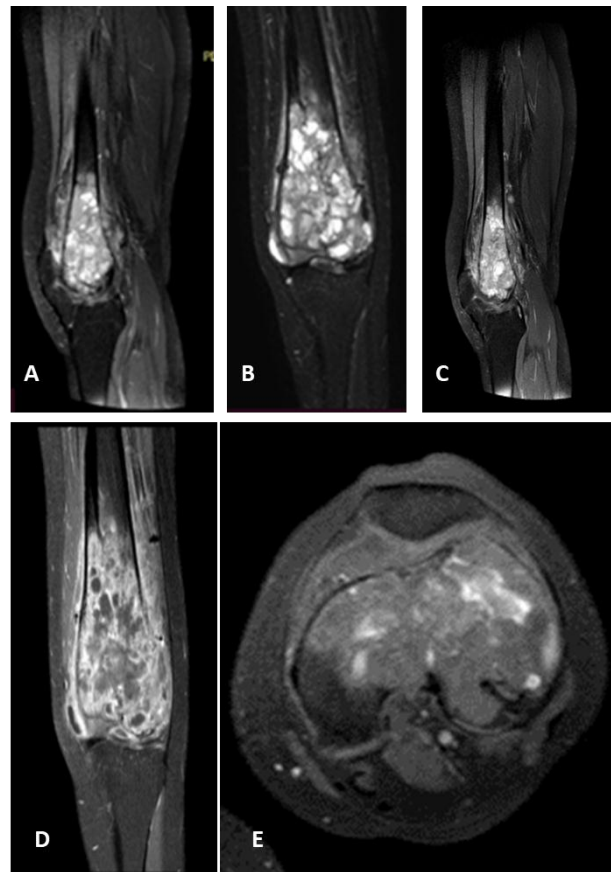


**Figure 3** : MEC, les histiocytes spumeux sont positifs pour FXIIIa, un marqueur fréquemment exprimé dans la MEC (immunopéroxydase, x 100). (a) MEC (b) : les espaces médullaires de l'os spongieux sont infiltrés par des histiocytes spumeux, avec quelques petits lymphocytes sur un fond de fibrose modérée. Un os trabéculaire résiduel avec un ostéoclaste multinucléé adjacent est également observé (H&E, 200RM).

Devant ce diagnostic rarissime, une IRM de la cuisse (**Figure 4**) a été réalisé afin premièrement de rechercher une extension intramédullaire et définir de façon précise les limites de la lésion secondairement d'en observer également les aspects en Imagerie.

Cette IRM a consisté à une acquisition renfermant les séquences et coupes suivantes :

- Séquence T1 GADO fat sat dans les 03 plans ;
- Séquence DP SPAIR dans les 03 plans ;
- Séquence STIR en coupe coronale ;
- Séquence T1 fat sat coupe axiale.



**Figure 4** : IRM du genou sequence DP SPAIR sagittal, coronal (a, b) et STIR coupe sagittal (c), confirmant un remplacement médullaire à type de multiples lésions en hypersignal T2 hétérogène de l'extrémité distale du fémur ( flèche blanche) avec extension aux parties molles. La séquence T1 fat sat GADO montre une prise de contraste du processus et des parties molles (d) comparativement à la séquence T1 fat sat (e).

Elle a mis en évidence une anomalie de signal hétérogène de l'extrémité inférieure du fémur gauche marquée par la présence de multiples formations arrondies de taille variable en iso signal T1 fat sat, hypersignal DP SPAIR et STIR compatible avec des logettes kystiques. Présence de logettes en hypersignal spontané T1, T2. La corticale osseuse est amincie. Cette anomalie de signal multiloculée touche la corticale avec une extension médullaire. Ce processus part des condyles fémoraux (épiphyse), à la zone métaphyso épiphysaire pour se terminer à la portion distale de la diaphyse. Elle a objectivée la coexistence d'un infiltrat inflammatoire diffuse s'étendant de l'os aux parties molles. On objective une infiltration liquidienne sous quadricipitale minime. Intégrité des ménisques et des structures ligamentaires. La prise en charge initiale médicamenteuse était à base de corticoïdes et d'interféron alpha.



### 3. Discussion

La Maladie d'Erdheim-Chester (MEC) est une variante rare d'histiocytose non langerhansienne du sujet l'adulte. Elle est caractérisée par la prolifération anormale d'un type spécifique de leucocyte et d'histiocyte avec pour conséquence une infiltration des tissus conjonctifs, des structures articulaires et péri articulaires [1]. La conséquence est un épaississement, une densification de ces dites structures avec évolution vers la fibrose. Cette infiltration intéresse surtout la moelle osseuse des os longs. La composante infiltrative est composée de macrophages chargés en lipides, des cellules géantes multi nucléés et des complexes inflammatoires lympho-histiocytaires. La cause de cette pathologie demeure inconnue à ce jour cependant des études récentes évoquent une anomalie néo-malformative lié à la mutation BRAF V600E [2]. De ce fait la communauté scientifique dans son ensemble préfère classer cette pathologie dans la catégorie des cancers plutôt que celle des pathologies auto-immunes. Les hommes sont les plus touchés par cette pathologie avec un sexe ratio de 1,2 (60% hommes) [1]. Le diagnostic de la MEC repose principalement sur des données histologiques dans un contexte clinico-radiologique évocateur. L'aspect typique est un granulome polymorphe infiltré par des histiocytes spumeux CD68+ CD1a avec fibrose ou xanthogranulome [2]. Ces histiocytes peuvent être retrouvés dans tous les tissus des patients ayant une MEC cependant l'imagerie permet d'évoquer fortement le diagnostic. Les caractéristiques radiologiques de l'atteinte osseuse de la maladie d'Erdheim-Chester sont généralement typiques et touchent généralement le squelette para axial. Le squelette axial est classiquement intact [1]. Certaines particularités sont observées selon les moyens d'imagerie utilisés. La radiographie standard met en évidence de multiples lésions ostéolytiques et condensantes métaphyso-diaphysaires se traduisant par des clartés et opacités, symétriques et bilatérales touchant les os longs et préférentiellement l'extrémité distale du fémur et proximale du tibia [1]. L'atteinte unilatérale rarement observée et décrite représente une forme topographique peu rencontrée. Dans un tiers des cas, on observe des lésions ostéolytiques, avec des lacunes géographiques à bords nets, avec ou sans liséré de sclérose périphérique (**Figure 1**) [2]. Les lésions observées chez notre patient se localisaient essentiellement au niveau de l'extrémité inférieure du fémur gauche. On peut observer une différenciation de la corticale et de la médullaire de la région diaphysaire avec une zone fibrillaire mal limitée pouvant donner un aspect pagétoïde ou de dysplasie fibreuse sans limites nettes individualisables. Le scanner, quant à lui, montre également les anomalies de condensations hétérogènes médullaires mieux visibles sur les coupes axiales. Les coupes axiales permettent

d'éliminer une atteinte des parties molles péri-osseuses tandis que Les reconstructions multiplanaires en particulier coronales permettent de mieux analyser l'atteinte métaphysaire et l'envahissement épiphysaire limité à sa portion proximale qui respecte l'épiphyse sous-chondrale. L'intérêt principal de la TDM est l'analyse des atteintes extra-osseuses de la MEC de guider les biopsies et réaliser un bilan d'extension complet. Cependant, L'aspect pseudo tumoral focal, plus rare, qui peut présenter des degrés variables d'ostéolyse, de destruction corticale et d'infiltration tissulaire englobant les surfaces articulaires [2]. L'épiphyse est le plus souvent épargnée, bien qu'une atteinte puisse être possible comme dans notre cas. L'atteinte osseuse est le plus souvent accompagnée d'une réaction d'une réaction périostéale et/ou endostéale oblitérant la cavité médullaire [2]. Le tropisme des vaisseaux et l'infiltration histiocyttaire péri-adventitielle peuvent provoquer une ischémie traduite par une ostéonécrose. L'intérêt principal de L'IRM demeure sa capacité d'analyser l'extension médullaire éventuelle qui se traduit par la présence d'un hyposignal en pondération T1 et STIR. Il permet également de définir les zones d'ostéonécroses. Les séquences réalisées sont les séquences T1, T1 FAT SAT, T1 avec injection de Gadolinium dans les 03 plans, coupe coronal T2 applicables permettent de mettre en évidence les lésions. La moelle osseuse graisseuse normale est remplacée par un tissu hétérogène présentant une faible intensité de signal sur les images pondérées en T1 et intermédiaire à haute intensité du signal sur les images pondérées en T2 en fonction de la quantité respective de composants fibreux et œdémateux [3]. Une IRM avec injection de Gadolinium a été réalisée, les zones de la moelle osseuse qui présentaient une intensité de signal élevée sur les images IRM pondérées en T2 se rehaussaient de façon hétérogène. De telles zones de haute intensité de signal sur les images pondérées en T2 et rehaussées au gadolinium suggèrent des lésions actives [4, 5] (**Figure 4**).

Le diagnostic différentiel de l'atteinte du squelette axial dans le cadre de la maladie d'Erdheim-Chester inclut essentiellement l'histiocytose X (granulome éosinophile, la maladie de Hand-Schüller-Christian et la maladie de Letterer-Siwe) [6]. Un diagnostic précoce avec une prise en charge thérapeutique adaptée permet une réduction de la mortalité. L'imagerie permet d'orienter rapidement le clinicien, face à une présentation clinique peu spécifique, et encore trop souvent responsable d'une errance diagnostique. Les progrès dans la connaissance de la sémiologie radiologique de la MEC se sont traduits depuis dix ans par une augmentation exponentielle de son incidence.

#### 4. Conclusion

La MEC est une pathologie rare de diagnostic anatomopathologique. La localisation osseuse de cette affection présente des aspects en imagerie qui sont plus ou moins spécifique selon la modalité utilisée.

#### Conflit d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt.

#### 5. Références

- 1- Versini M, Jeandel PY, Fuzibet JG, et al. Erdheim Chester disease: radiological findings . *Presse Med* 2010 ; 39(11) : e233 7..
- 2- Dion E, Graef C, Miquel A, et al. Bone involvement in Erdheim Chester disease : imaging findings including periostitis and partialepiphyseal involvement. *Radiology* 2006 ; 238(2) : 632 9.
- 3- Haroche J, Cluzel P, Toledano D, Montales cot G, Touitou D, Grenier PA et al. Images in cardiovascular medicine. Cardiac involvement in Erdheim-Chester disease: magnetic resonance and computed tomographic scan imaging in a monocentric series of 37 patients. *Circulation* 2009; 119: 597-8.
- 4- Haroche J, Amoura Z, Dion E, Wechsler B, Costedoat-Chalumeau N, Cacoub P 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.
- 5- Antunes C, Graça B, Donato P. Thoracic, abdominal and musculoskeletal involvement in Erdheim-Chester disease: CT, MR and PET imaging findings. *Insights Imaging* 2014; 5(4): 473–82
- 6- Veyssier-Belot C, Cacoub P, Caparros-Lefebvre D, Wechsler J, Brun B, Remy M, et al. Erdheim-Chester disease. Clinical and radiologic characteristics of 59 cases. *Medicine (Baltimore)* 1996; 75(3): 157–69.