

ENFERMEDAD DE HAND SCHULLER CHRISTIAN

Por el Dr. SANTIAGO MUZZO PONS

Jefe del Servicio de Pediatría del Hospital "Enrique Diformes" de Valparaíso

Muy pocos son los casos descritos en la literatura mundial de la enfermedad de Hand-Schüller-Christian, alrededor de 100 solamente. En nuestro país, revisando las publicaciones pediátricas, encontramos que el primer caso fué presentado por el Profesor Scroggie el año 1930 en su trabajo "Cráneo geográfico hipofisiario", con la observación de una niña de 3 años de edad (Archivos del Hospital Roberto del Río). Junto con este caso publica todos los aparecidos en la literatura pediátrica mundial hasta ese tiempo, casos que totalizan 11.

Posteriormente, Kohan, en 1933 relata otro caso presentado en un joven de 18 años y por fin, en 1940, Armas Cruz, Montero y Díaz publican un tercer caso ocurrido en una niña de 9 años y 8 meses.

Fuera de los casos de marcha típica, hay un buen número de formas atípicas que han venido a aclarar muchos puntos de su patogenia, relacionando las diversas formas anatómo-clínicas de esta enfermedad.

El año 1944, el Profesor Baeza Goñi y el Dr. J. Espinoza Soto publican un caso de marcha atípica en un niño de 3 años 2 meses y hacen una revisión de todos los cuadros clínicos que genéricamente pueden englobarse dentro de la denominación de "retículo endoteliosis".

Definición. La enfermedad de Hand-Schüller-Christian es probablemente un desorden heredo familiar constitucional del metabolismo, en el cual se produce un depósito de lípidos en los tejidos, particularmente colesterol y sus ésteres, lo cual conduce a una reacción hiperplástica de las células retículo endoteliales (histiocitos).

Historia. El primer caso fué descrito por Hand el año 1893, en un niño de 3 años de edad. En 1915, Schüller estudia las lesiones radiológicas en 2 casos más y en 1919 Christian hizo una admirable descripción clínica de la enfermedad, presentando el cuadro con sus tres síntomas dominantes: defectos de los huesos membranosos, exoftalmus y dia-

betes insípida; pero es Rowland, en 1928, quien da la interpretación patogénica de este proceso como un trastorno primario en el metabolismo de los lípidos con almacenamiento de colesterol y sus ésteres y con una hiperplasia secundaria del sistema retículo endotelial.

Clasificación de las retículo endoteliosis lípidas. Según el concepto moderno basado en la similitud de caracteres químico-histológicos y clínico-evolutivos de las diversas xantomatosis lípidas, éstas se pueden reunir en dos subgrupos: el primero está centrado por la enfermedad de Hand-Schüller-Christian, teniendo como acompañantes a la enfermedad de Abbot-Letterer-Siwe y al granuloma eosinófilo, ambas consideradas hoy como modalidades de un mismo proceso. El segundo subgrupo tiene como cuadro principal a la enfermedad de Gaucher con sus dos formas: aguda y crónica, incluyéndose hoy en su órbita la enfermedad de Niemann Pick y también la enfermedad de Tay Sachs, aunque en esta última la infiltración lípida se hace en células de origen ectodérmico. Nos referiremos sólo a la enfermedad de Hand-Schüller-Christian, motivo de esta presentación.

Frecuencia; edad, raza y sexo. Es una enfermedad más común en los niños que en los adultos. Se ve en la segunda infancia y es muy rara en los lactantes. No tiene predilección por determinadas razas, como la enfermedad de Niemann Pick. Los varones son más atacados que las niñas en proporción de 3 a 2 (Rowland). Parece haber tendencia familiar. La xantomatosis crónica ha sido descrita en todos los países del mundo: Europa, Australia, Japón y ambas Américas. Un tercio de los casos descritos han sido observados en Estados Unidos. La mayoría de los casos han sido descritos en los últimos 5 años y son del tipo de Hand-Schüller-Christian.

Estudio clínico. Los síntomas más característicos son los defectos en los huesos mem-

branosos, exoftalmo y diabetes insípida. A esta tríada se agregan las lesiones xantomatosas de la piel. Pero estos síntomas pueden producirse separadamente o faltar, siendo la diabetes insípida la que falta con mayor frecuencia.

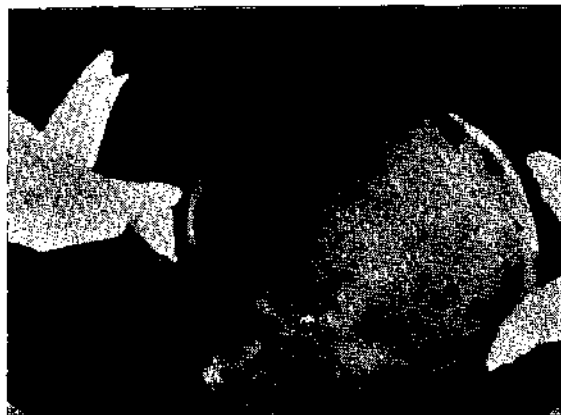


Gráfico No 1

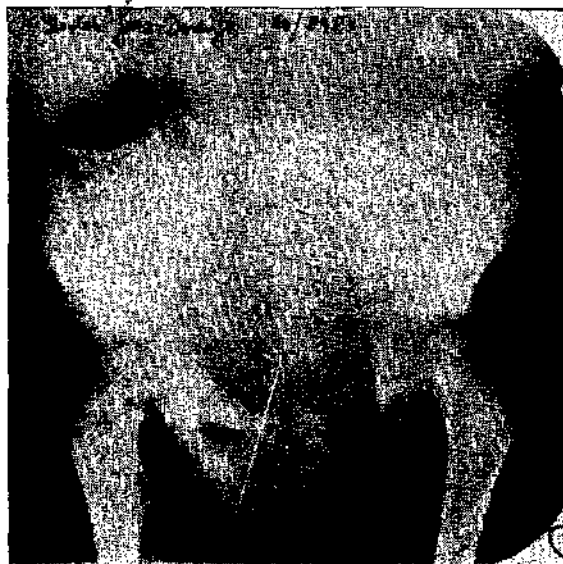


Gráfico No 2

Su comienzo es insidioso y se inicia, por lo general, antes de los 6 años de edad, pasando mucho tiempo confundido con otros procesos, hasta que aparece la tríada sintomática característica. No son raros los casos en que durante algún tiempo sólo aparece la lesión granulomatosa, como granulomas aislados y sólo mucho más tarde se identifica como enfermedad de Hand-Schüller-

Christian. Los síntomas más frecuentes son las lagunas óseas, siendo el cráneo la región esquelética más atacada (cráneo geográfico o en mapa). Estas lesiones se caracterizan por pérdida de sustancia y en algunos casos se inicia con condensación o marmorizaciones (Hofer). Completa estas lesiones la infiltración de masas xantomatosas. Las imágenes radiológicas del cráneo son tan particulares (figura 1), que habiéndolas visto una vez no se olvidan más. Otros huesos también pueden ser afectados (ilíaco, omoplatos, fémur, etc.) (figuras 2 y 3).

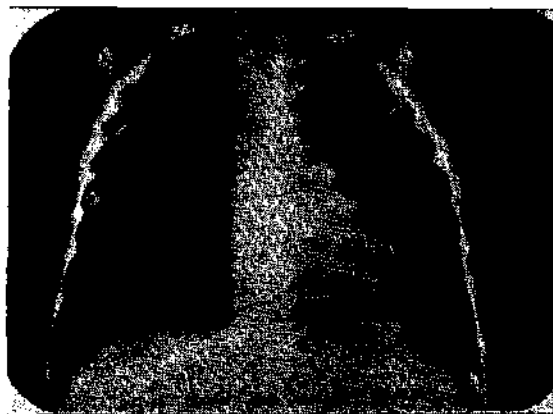


Gráfico No 3

La exoftalmia (figura 4) es uno de los síntomas más constantes y es muy pronunciada en los casos avanzados. Puede ser uni o bilateral, llegando a veces a la enucleación casi total por la acumulación de masas xantomatósicas en la región orbitaria. La diabetes insípida se debe a la repercusión de las lesiones óseas sobre el hipotálamo, en las vecindades de la hipófisis, pudiendo también presentarse por las mismas razones el síndrome adiposo genital y el infantilismo.

Otras lesiones. Pueden presentarse, además, xantomas cutáneos, así como manchas amarillas, granulomas y necrosis de las encías con expulsión de dientes (enfermedad de Abbott-Letterer-Siwe).

En las formas más avanzadas: anemia y hemorragias.

Naturaleza de la enfermedad. Ha habido muchas discusiones al respecto. Primeramente se pensó en un origen neoplásico, pero la duración de la enfermedad y la falta de naturaleza destructiva hicieron rechazar esta teoría.

También se pensó en traumatismos, irritaciones e inflamaciones como factores pre-

disponentes, pero la diversidad de manifestaciones en el organismo no permiten mantener este criterio.



Gráfico N° 4

Se pensó también en una disfunción pituitaria, teniendo en cuenta la presencia de la diabetes insípida, pero la falta de lesiones microscópicas en esta glándula, en muchos casos, hizo desechar esta teoría.

La causa familiar y hereditaria parece ser la más importante de las conocidas hasta hoy.

Estudio histológico. En las etapas precoces la biopsia revela el aspecto típico de un granuloma con muy pocas células espumosas. En etapas más avanzadas aparecen las células espumosas que son células xantomatosas con inclusiones de colesterol, sus ésteres y grasas neutras.

Sangre. Los lípidos sanguíneos en gene-

ral no están alterados y el colesterol se mantiene en cifras normales. El hemograma no es típico y hay discreta anemia. El mielograma puede revelar células espumosas.

Diagnóstico diferencial. En las formas atípicas el diagnóstico diferencial debe hacerse con: diabetes insípida, granuloma no lipóidico, cloroma, mieloma, tumores malignos primitivos o metastásicos, quistes óseos, osteítis fibrosa quística, Letterer-Siwe, etc.

Evolución. Curso crónico: pueden observarse algunas remisiones espontáneas.

Tratamiento. Ninguno eficaz. Radioterapia; tratamiento endocrino, etc.

Observación N° 53/8983. H. J. V., de 3½ años de edad. Sexo masculino.

Antecedentes familiares: padres sanos. Cinco embarazos. Cuatro de tiempo, de los cuales viven 3 y son poco desarrollados. Uno muerto a los 2 años de edad de tifoidea y raquitismo (xantomatosis crónica) y del cual no hemos podido recoger antecedentes. Un aborto. Hay antecedentes de convalecencia durante 15 días con un tuberculoso grave.

Antecedentes personales: nacido de un parto normal en la Maternidad del Hospital Defornes con 4400 grs. de peso. No fué alimentado al pecho y su alimentación consistió en leche de vaca, dirigida en el Policlínico del Hospital de Niños de Valparaíso, pero que la madre modificaba según su criterio. A los 2 años de edad presenta una adenitis cervical, que es tratada en forma ambulatoria con penicilina y estreptomina. De esta enfermedad persisten aún manifestaciones en el cuello.

Tuvo posteriormente bronconeumonía, coqueluche y una hepatitis aguda infecciosa.

Informe social: familia que vive modestamente con el trabajo de ambos cónyuges: el carpintero y ella lavandera. Hay asco suficiente en las dos piezas que habitan, entabladas. Cocina y servicio higiénico aparte y un pequeño patio, en el cual crían aves. Alimentación suficiente.

Enfermedad actual: fué un niño sano, según la madre, hasta el año 3 meses, fecha en que comenzó a caminar. Hace 2 años se inicia su enfermedad actual con pérdida de peso, dificultad para caminar y aumento generalizado de los ganglios.

En agosto del año pasado fué operado en el Hospital de Niños por una adenitis del cuello.

Desde el comienzo de esta enfermedad, hace 2 años, la madre consultó en repetidas ocasiones por las molestias de su hijo, el cual fué sometido a varios golpes vitamínicos y aplicaciones de luz ultravioleta, considerando el caso como un raquitismo grave. El niño había perdido la facultad de caminar y su estado general desmejoraba día a día.

Hace una semana tuvo una crisis de llanto y disnea, febril, muy decaído e inapetente, constipación. La madre decide hospitalizarlo y recurre al servicio de Pediatría de este hospital, a donde es enviado desde el Policlínico.

Examen. Niño de 3½ años de edad. Peso 10 kgs. Talla 84 cms. Muy pálido, distrófico. En posición activa. Sensorio lúcido. De mal carácter. Pide agua frecuentemente.

Esquelero: cráneo grande. Zonas de ausencia de huesos en diferentes regiones del cráneo y de dife-

rentes tamaños. La más grande en la región parieto-occipital izquierda, en la cual se ven latidos cerebrales.

Paniculo adiposo muy escaso. Piel de color pálido amarillento, con elementos de púrpura y granaje localizados en el tórax, caras anterior y posterior.

Guesos paquetes ganglionares en el cuello, especialmente en el lado derecho, en donde se aprecian algunos fistulizados. Hay infartos más pequeños en las regiones axilares e inguinales.

Exoftalmus bilateral: muy marcado.

Estrabismo convergente izquierdo. Mucosa bucal pálida. Dentadura completa, pero descalcificada. Faringe roja con exudado.

Pulmones: percusión y auscultación normales. Alguos estertores gruesos en ambos campos.

Examen cardiovascular (Dr. González): pulso: 140, regular, tenso. Respiraciones: 32 por minuto. Presión arterial: 90/10-0 (se ausculta hasta 0). No hay cianosis ni hipocratismo.

Sistema circulatorio: temporales latidos marcados.

Corazón: punta late en el 5º espacio a 1 cm. por fuera del mamelón. No se precisan frémitos. Soplo sistólico de regular intensidad, auscultable en toda el área, siendo más intenso en la punta y región mesocárdica, irradiado a la axila y vasos del cuello.

Electrocardiograma: taquicardia sinusal. Corazón posición indeterminada. Eje eléctrico a la derecha. Signos de daño miocárdico (Dr. Valenzuela B.).

Abdomen: depresible. Musculatura poco desarrollada. Bazo no se palpa. Hígado sobrepasa ligeramente el reborde costal. Se palpan coprolitos en el colon.

Extremidades: hipotonía. Musculatura muy poco desarrollada. Reflejos normales.

Exámenes de laboratorio. Salimentación: 2 mm. Reacción de Mantoux 1 x 1,900 negativa.

Estudio radiológico: tórax normal, trama marcada. Defectos óseos de contornos más o menos precisos, redondeados, de tamaño variado, diseminados en los huesos del cráneo, especialmente parietales, frontal y occipital. Huesos del antebrazo más o menos normales. Huesos extremidades inferiores normales.

Ligero agrandamiento cardíaco a izquierda. Defecto óseo en la escápula derecha.

Pelvis: defecto óseo en la extremidad proximal del fémur derecho. El cuadro radiológico puede corresponder a un Christian-Schüller (Dr. A. Tobar B.).

Hemograma: glóbulos rojos, 1,330,000; glóbulos blancos, 5,300 (dos veces controlados). Hemoglobina, 17%.

Mielocitos, 0; juveniles, 0; baciliformes, 5; segmentados, 34; linfocitos pequeños, 60; linfocitos grandes, 0; monocitos, 1; basófilos, 0; eosinófilos, 0.

Normoblasto policromatófilo, 1%. Anisocitosis regular intensidad con microcitosis moderada. Anisocromia regular intensidad con hipocromia marcada. Policromasia regular intensidad. Valor glóbular, 0.61.

Recuento plaquetas: 342,000 por mm.³.

Colesterol: 0.82 gr. o/100.

Albúminas totales: 54.00 gr. o/100.

Serinas: 29.00 gr. o/100.

Globulinas: 25.00 gr. o/100.

Cuociente proteico: 1.1.

Reacción de Kahn standard: negativa.

Reacción de Kahn presuntiva: negativa.

Glicemia: 0.90.

Examen de orina: reacción ácida. Densidad, 1.012; albúmina, 0.10 gr. o/100; cloruros, 3.6 %; urea, 14.09

grs. o/100; células renales y glóbulos rojos escasos; urato de sodio escaso.

Secreción faríngea: examen directo no se encuentran estreptococos. Cultivo: no hay desarrollo de estreptococos hemolíticos. Regular desarrollo de estreptococos no hemolíticos. Escaso desarrollo de diplococcus catarrales.

Mielograma: por punción esternal se obtienen algunas gotas de contenido medular. Al examen microscópico, y por coloración de May-Grünwald-Giemsa, se aprecia una densidad celular normal. Hay marcada hiperplasia relativa de la serie eritroblástica (45%) y marcada hipoplasia relativa de la serie granulocítica. No se encuentran megacariocitos (muestra muy escasa). No se encuentran elementos celulares patológicos o extraños a la médula (Dr. A. Honorato).

Punción de zonas de infiltración blanda del cráneo: por punciones repetidas a nivel de las infiltraciones no se obtiene stida de contenido en cantidad mensurable. Se efectúa una preparación por contacto de material adherido al trocar. Al examen microscópico por coloración de May-Grünwald-Giemsa, se encuentran escasos elementos sanguíneos y abundantes células de citoplasma, abundante núcleo claro de forma circular o festoneada, algunos con nucleolos. En el citoplasma de estas células se aprecian abundantes vacuolas incolores. Por sus caracteres morfológicos corresponden a las células de almacenamiento (Storage cells) de la enfermedad de Hand-Schüller-Christian. Se encuentran, además, algunos basófilos tisulares y uno que otro leucocito eosinófilo (Dr. A. Honorato).

Comentario

Se trata de un niño de 3½ años de edad, con antecedentes familiares de alteraciones del esqueleto en dos de sus hermanos, uno de los cuales falleció de tifoidea y raquitismo, según la madre, cuadro que por falta de antecedentes no hemos podido precisar y el otro vivo con síntomas de raquitismo y al cual hasta la fecha no hemos podido examinar. El primero podría haber correspondido a un Hand-Schüller-Christian, enfermedad que en su período final evoluciona en forma febril.

La enfermedad se inicia con alteraciones ganglionares y dificultad para la marcha, lo cual es interpretado como un raquitismo y evoluciona en forma lenta, pero continuada, hasta llegar a nuestro servicio con la tríada típica sintomática de la enfermedad de Hand-Schüller-Christian. Las lesiones de los huesos del cráneo son tan típicas como las descritas en los textos de Pediatría, dando lugar al cráneo geográfico característico en las placas radiológicas. El exoftalmus, muy manifiesto y la diabetes insípida que se puede apreciar por el hecho de pedir constantemente líquidos. El colesterol en la sangre no está alterado, lo que se describe

en estos casos, pues, el aumento de colesterol se aprecia solamente en los tejidos.

Hay una disminución de las albúminas totales en la sangre a expensas de las serinas y manifiesta disminución del cociente proteico.

La punción de las zonas de infiltración blanda del cráneo demuestran la existencia de células de almacenamiento con las inclusiones características de lipoides.

El examen cardiovascular indica miocarditis con lipoidosis del miocardio.

Con las pruebas enunciadas podemos decir que pocas veces es posible encontrar un caso de Hand-Schüller-Christian con su sintomatología tan completa.

Debemos hacer presente que por intransigencia de los padres, solamente nos fué posible tener hospitalizado 3 días a este enfermito en nuestro servicio, tiempo durante el cual debimos practicar los exámenes correspondientes, siéndonos imposible conseguir con la madre retenerlo por más tiempo. Durante estos 3 días pudimos observar la evolución febril de este caso, con decaimiento progresivo, sin la menor reacción a transfusiones y terapia con penicilina y estreptomina.

El niño fallece 2 días después en su domicilio.

Resumen

Se presenta la observación clínica de un niño de tres y medio años de edad, con un cuadro típico de enfermedad de Hand-Schüller-Christian con su tríada característica: cráneo geográfico, exoftalmus y diabetes insípida. Se confirma el diagnóstico con los exámenes de laboratorio respectivos. Se revisa la literatura pediátrica nacional sobre esta enfermedad y se hace un estudio de las xantomatosis crónicas, particularmente de la enfermedad de Hand-Schüller-Christian.

Summary

A case is reported of a typical Hand-Schüller-Christian disease in a three a half year

old child. The characteristic triad of "map" skull, exophthalmus and diabetes insipidus was present. The diagnosis was confirmed by the respective laboratory tests. The author revises the national literature regarding this entity and also make a short study of the chronic xantomatosis with special reference to Hand-Schüller-Christian disease.

BIBLIOGRAFÍA

- BAEZA GONI, A. y ESPINOZA, J.—Reticulo endoteliosis lipoidica. Revista Chilena de Pediatría N° 5. Junio de 1944. Santiago de Chile.
- IGARTUA, FLORENCIO.—Enfermedad de Hand-Schüller-Christian. Reticulo endoteliosis cráneo hipofisiaria. Anais de Facultad de Medicina de Porto Alegre. Fase I. Julio a setiembre, 1938.
- ARMAS, CRUZ, MONTERO y DIAZ.—"Enfermedad de Schüller-Christian". Rev. Médica de Chile. Febrero de 1941. Página 91.
- SCROGGIE, A.—"Cráneo geográfico hipofisiario". Archivos del Hospital Roberto del Rio. Junio de 1940. Página 89.
- KOHAN, H.—"Enfermedad de Schüller-Christian". Revista Chilena de Pediatría. 1933. Página 503.
- HAMBLER E. C.; ARENA, J. M. y CUYLEV, W. K.—"Enfermedad de Hand-Schüller-Christian". American Journal of Dis. of Children. August 1940.
- KARSNER, H. T.—"Sistema reticulo endotelial". Human Pathology. 6ª Edición. 1942.
- LOWE, FRANCIS y FASHENA, GLADYS.—"Eosinophilic Granuloma of bone". The Journal of Pediatrics. Vol. 32. 1948. Texas.
- BREANNEMANN'S.—Practice of Pediatrics. Chronic Idiopathic Xanthomatosis. Vol. III, chapter 23, pág. 17.
- SALDÚN DE RODRIGUEZ, MARIA LUISA.—"Teosaurismosis en el niño". Pediatría, XIX Curso de perfeccionamiento. Año 1946. Página 303. Montevideo.
- BAUZA, J. y CAUBARRERE, U.—"Un caso de enfermedad de Schüller-Christian". Sociedad Uruguaya de Pediatría. Octubre de 1948.
- DEBRE RIEU SEMELAIGNE NACH-MANSHOH.—"Las hepatomegalias policóricas". Sesión 15 de junio de 1943. Presse Med. Paris. 43: 857, 1933. (Bull. Soc. Med. des hóp. de Paris).
- CARRAHAN, J. P. y LASCANO GONZALEZ, J. C.—"Sobre el granuloma eosinófilo y la enfermedad de Hand-Schüller-Christian". Arch. Arg. de Pediatría. Año XV. T. XXII. N° 1. Julio de 1944.
- WALGREN, A.—Sistemic. Reticulo endothelial granuloma. Non. lipoid Reticulo endotheliosis and Schüller-Christian. Disease.
- SOSMAN, M. C.—Xantomatosis. Schüller-Christian Dis. J. A. M. A. 98: 110, 1932.