

Journal für

# Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/  
JNeurolNeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

**Fallbericht: Es ist nicht immer  
so, wie es scheint:**

**Intrakranielle Manifestation der  
Erdheim-Chester- Erkrankung (ECD)**

**// Case Report: Erdheim-Chester  
disease**

Obitz F, Jans P, Tahsim Oglou Y

Marquardt M, Keyvani K, Ebner FH

*Journal für Neurologie*

*Neurochirurgie und Psychiatrie*

*2020; 21 (2), 72-73*

Homepage:

**www.kup.at/**

**JNeurolNeurochirPsychiatr**

Online-Datenbank  
mit Autoren-  
und Stichwortsuche

Indexed in  
**EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS**

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031117M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

# Change.Pain:

*compact*

PAIN FOR EXPERTS

## Virtuelle Fortbildung

### Themenschwerpunkte:

Schmerzmedizin | Palliativtherapie  
Migräne | Neuropathische Schmerzen

### Wissenschaftliche Leitung:

Prim. Univ.-Prof.  
Dr. Rudolf Likar, MSc

## Jetzt anmelden!

Do.,  
28.10.  
17:00 – 20:00  
Uhr

Fr.,  
29.10.  
17:00 – 19:15  
Uhr



# Fallbericht: Es ist nicht immer so, wie es scheint: Intrakranielle Manifestation der Erdheim-Chester-Erkrankung (ECD)

F. Obitz, P. Jans, Y. Tahsim Oglou, M. Marquardt, K. Keyvani, F. H. Ebner

**Kurzfassung:** Die Erdheim-Chester-Erkrankung (ECD) ist eine seltene Non-Langerhans-Histiozytose mit möglicher Manifestation in multiplen Organsystemen. In der Literatur sind bislang nur wenige Fälle beschrieben.

Im folgenden Fallbericht wird eine 54-Jährige Patientin mit ZNS-dominanter Form vorgestellt, bei der sich die Erkrankung in Form eines intrakraniellen Tumors sowie neurologischer Symptomatik mit Gangataxie, Dysarthrie und Schwindel manifestierte. Bildmorphologisch wurde initial die Verdachtsdiagnose eines Meningeoms mit Kompression des Kleinhirns gestellt. Nach Tumorresektion des intrakraniellen Befunds wurde histopathologisch die Erdheim-Chester-Erkrankung diagnostiziert. Wie für die Erkrankung häufig präsentierte die Patientin zudem eine perinephritische Infiltration sowie einen zentralen Diabetes insipidus. Postoperativ zeigte sich keine Besserung der neurologischen Symptomatik, weitere Manifestationen

der Erkrankung konnten in den nachfolgend durchgeführten Untersuchungen nicht festgestellt werden. Die Patientin wurde an ein spezialisiertes Zentrum zur Einleitung der Therapie mit Vemurafenib bei positiver BRAF-V600E-Mutation angebunden.

**Schlüsselwörter:** Erdheim-Chester-Erkrankung, Non-Langerhanszell-Histiozytose, ZNS-Manifestation, BRAF, Vemurafenib

**Abstract: Case Report: Erdheim-Chester disease.** Erdheim-Chester disease (ECD) is a rare non-Langerhans histiocytosis with possible manifestation in multiple organ systems. Only few cases are described in literature.

The following case report presents a 54-year-old female patient with CNS dominant form of ECD, in whom the disease manifested itself as an intracranial tumor with neurological

symptoms like gait disturbance, ataxia, dysarthria and dizziness. The suspected diagnosis was a meningioma with compression of the cerebellum. After tumor resection of the intracranial tissue, the histopathological diagnosis was Erdheim-Chester disease. As it is frequently for this disease, the patient also presented a perinephritic infiltration and a central diabetes insipidus. Postoperative the neurological symptoms did not decrease, further manifestations of the disease could not be detected in the following examinations. The patient was referred to a specialized unit for further treatment with vemurafenib if the BRAF mutation was positive. **J Neurol Neurochir Psychiatrie 2020; 21 (2): 72–3.**

**Keywords:** Erdheim Chester disease, Non-Langerhans cell histiocytosis, CNS manifestation, BRAF, vemurafenib

## ■ Einleitung

Die Erdheim-Chester-Erkrankung ist eine seltene Non-Langerhans-Histiozytose, vermutlich begründet auf einer klonalen Störung gekennzeichnet durch BRAF-V600E-Mutationen bei mehr als 50 % der Patienten [1]. Häufig sind multiple Organsysteme betroffen und die Diagnose wird bei der Mehrheit der Patienten zwischen dem 40. und 70. Lebensjahr gestellt.

Die am häufigsten betroffenen Strukturen sind das Skelett, das Retroperitoneum, die Orbita sowie das kardiovaskuläre, pulmonale, neurologische und endokrine System. Bisher wurden ca. 550 Fälle mit der Erkrankung beschrieben. Die Diagnose wird aufgrund ihrer Seltenheit zu oft nicht erkannt und eine dementsprechend systemische adäquate Therapie nicht durchgeführt [2–4].

## ■ Fallbericht

Eine 54-jährige Patientin (berufstätig als Haushaltshilfe, verheiratet, zweifache Mutter) wurde in der neurochirurgischen Klinik elektiv zur operativen Therapie einer intrakraniellen Raumforderung aufgenommen. Klinisch auffällig und initial neurologisch vorstellig wurde die Patientin mit seit drei Jahren progredienter Gangataxie (aktuell rollstuhlpflichtig), Schwankschwindel, Intentionstremor der Hände, Nystagmus sowie Dysarthrie. In der klinischen Untersuchung fiel zudem

ein beidseitiger Exophthalmus auf. Die Familienanamnese der Patientin ist bezüglich ähnlicher Symptome leer. Bekannte Begleiterkrankungen waren eine Hydronephrose 2. Grades beidseits mit Nierenbeckenraumforderung unklarer Genese links, zentralem Diabetes insipidus, arterieller Hypertonie, Diabetes mellitus Typ II und Adipositas.

In der diagnostischen cMRT wurde eine okzipital lokalisierte, inhomogen kontrastmittelanreichernde Raumforderung sichtbar. Der Befund zeigte einen raumfordernden Effekt mit Verdrängung des Kleinhirns und Tiefstand der Kleinhirnton-sillen. Ein vollständiger Verschluss des Sinus sagittalis superior ab dem mittleren Drittel, des Confluens sinuum, des Sinus rectus bis zur V. galeni und des Sinus transversus beidseits bis zum Sinusknie auf Höhe der Einmündung der V. Labbé stellten sich dar durch Tumorf infiltration und appositionelle Thromben. Bildmorphologisch wurde die Verdachtsdiagnose eines Meningeoms gestellt. In der ergänzenden CT-Phlebographie sowie diagnostischen Angiographie der Kopf-/Halsgefäße wurden ausgedehnte venöse Umgehungskreisläufe sichtbar, was für einen langsamen Progress der Raumforderung spricht.

Es erfolgte die operative Entfernung der Haupttumormasse mit Resektion der infiltrierten Sinus sowie des infiltrierten Tentoriums. Ein kleiner Tumorrest wurde zur Schonung der lebenswichtigen Umgehungskreisläufe belassen. Histopathologisch wurde die intrakranielle Manifestation einer Erdheim-Chester-Erkrankung diagnostiziert, wobei molekularpathologisch eine BRAF-V600E-Mutation nachgewiesen wurde. Postoperativ stellte sich die vorhandene Symptomatik konstant dar ohne Beschwerdebesserung. In der postoperativen cMRT sind Tumorreste entlang der Falx cerebri sowie beidseits tentoriell sichtbar.

Eingelangt am 23.03.2020, angenommen nach Review am 07.04.2020  
Aus der Klinik für Neurochirurgie, Alfried-Krupp-Krankenhaus Rüttenscheid-Essen, Deutschland

**Korrespondenzadresse:** Dr. med. Franziska Obitz, Alfried-Krupp-Krankenhaus Rüttenscheid Essen, Klinik für Neurochirurgie, D-45131 Essen, Alfried-Krupp-Straße 21, E-Mail: franziska.obitz@gmx.de

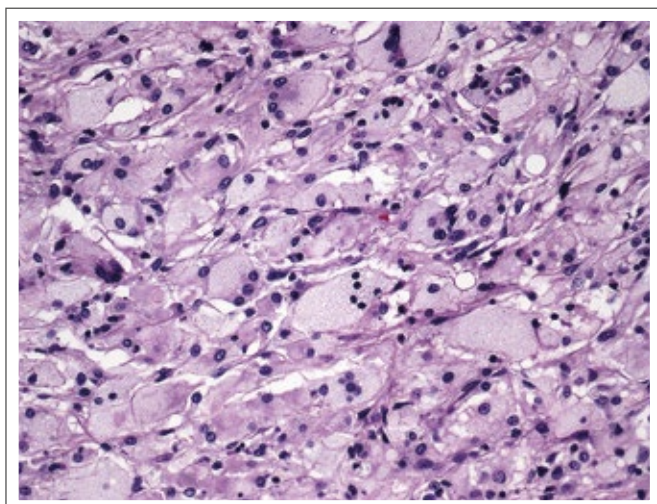




**Abbildung 1:** Präoperatives cMRT axial, das okzipitale Tumormasse zeigt.



**Abbildung 2:** Postoperatives cMRT axial, das weitestgehende Resektion der okzipitalen Blutleiter zeigt.



**Abbildung 3:** Histologisches Präparat des Tumors (HE-Färbung, 200-fache Vergrößerung), bestehend aus in fibrosiertem Bindegewebe gelagerten Histiocyten mit variabel breiten xanthomatösen Zytoplasmen und monomorphen, rundlich-ovalen, hypochromatischen Kernen. Beimengung von schüttereren leukozytären Infiltraten aus Lymphozyten und eosinophilen Granulozyten.

Aufgrund der möglichen multisystemischen Manifestation der Erdheim-Chester-Erkrankung wurde postoperativ ein umfangreiches Staging durchgeführt. Weder ossäre noch vaskuläre oder pulmonale Manifestationen konnten nachgewiesen werden.

Nach Abschluss der operativen Behandlung erfolgte eine ambulante Anbindung der Patientin an ein spezialisiertes Zentrum. Aufgrund des Vorliegens einer BRAF-V600E-Mutation bestand die Therapieoption mit Vemurafenib.

## ■ Diskussion

Die Patientin präsentiert eine typische Symptomkonstellation für das Auftreten einer ZNS-dominanten Form der Erdheim-Chester-Erkrankung mit Gangataxie, Dysarthrie, Diabetes insipidus, perinephritischer Infiltration mit Hydronephrose bei renaler Raumforderung sowie Exophthalmus. Aufgrund der

Seltenheit der Erkrankung ist eine differentialdiagnostische Berücksichtigung bei genanntem klinischem Erscheinungsbild selten, jedoch umso wichtiger für eine adäquate systemische Therapie und Vermeidung der reinen Symptomkontrolle durch Therapie einzelner Krankheitsmanifestationen.

### ■ Relevanz für die Praxis

- Typische Manifestationsorte der Erdheim-Chester-Erkrankung sind das zentrale Nervensystem und das endokrinologische System sowie Retroperitoneum.
- Die Diagnose ECD wird aufgrund bisher wenig beschriebener Fälle zu selten gestellt.
- Differentialdiagnostische Berücksichtigung ist bei bildmorphologischer Verdachtsdiagnose Meningeom und ECD-typischer Klinik empfohlen.

### Dr. med. Franziska Obitz



2009 bis 2016 Studium der Humanmedizin an der Medizinischen Fakultät Mannheim der Universität Heidelberg. Promotion 2018: „Retrospektive Analyse von Daten der Schockraumpatienten mit Abdominal- und Gefäßtrauma an der Universitätsmedizin Mannheim“. Seit 2016 Assistenzärztin der Neurochirurgie am Alfried-Krupp-Krankenhaus Essen.

### ■ Interessenkonflikt

Die Autorin gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

### Literatur:

1. Chester W. Lipoidgranulomatose. *Virchow Arch Pathol Anat* 1930; 279: 561–602.
2. Haroche J, Charlotte F, Arnaud L, et al. High prevalence of BRAF V600E mutations in Erdheim-Chester disease but not in other non-Langerhans cell histiocytoses. *Blood* 2012; 120: 2700–3.
3. Arnaud L, Hervier B, Neel A, et al. CNS involvement and treatment with interferon-alpha are independent prognostic factors in Erdheim-Chester disease: a multicenter survival analysis of 53 patients. *Blood* 2011; 117: 2778–82.
4. Mazor et al. Erdheim-Chester Disease: a comprehensive review of the literature. *Orphan J Rare Dis* 2013; 8: 137.

# Mitteilungen aus der Redaktion

## Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

## e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung e-Journal-Abo](#)

## Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)