



**Ministério da Saúde**

**Instituto Nacional de Câncer**

**Coordenação de Ensino**

**Programa de Residência Médica em Radiologia e Diagnóstico por Imagem**

**TÂMARA VANESSA LIMA SANTOS**

**DOENÇA DE HAND-SCHÜLLER-CHRISTIAN:**

**RELATO DE CASO**

**Rio de Janeiro**

**2024**

**TÂMARA VANESSA LIMA SANTOS**

**DOENÇA DE HAND-SCHÜLLER-CHRISTIAN:  
RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso  
apresentado ao Instituto Nacional de  
Câncer como requisito parcial para a  
conclusão do Programa de Residência  
Médica em Radiologia e Diagnóstico por  
Imagem

Orientadora: Dra. Erica Jorge Antunes

Revisão: Dra. Shirley Burburan

Rio de Janeiro

2024

CATALOGAÇÃO NA FONTE  
INCA/COENS/SEITEC/NSIB  
Elaborado pela bibliotecária Izani Saldanha – CRB7 5372

S237d Santos, Tâmara Vanessa Lima.

Doença de Hand-Schüller-Christian: relato de caso / Tâmara Vanessa Lima Santos. –  
Rio de Janeiro, 2024.  
13 f.: il. color.

Trabalho de conclusão de curso (Residência Médica) – Instituto Nacional de Câncer,  
Programa de Residência Médica em Radiologia e Diagnóstico por Imagem, Rio de  
Janeiro, 2024.

Orientadora: Dra. Erica Jorge Antunes.  
Revisora: Dra. Shirley Burburan.

1. Histiocitose de células de Langerhans/diagnóstico por imagem. 2. Pré-escolar. 3.  
Ferimentos e lesões. 4. Células de Langerhans. 5. Exoftalmia. I. Antunes, Erica Jorge.  
II. Burburan, Shirley. III. Instituto Nacional de Câncer. IV. Título.

CDD 616.492 075

**TÂMARA VANESSA LIMA SANTOS**

**Doença de Hand-Schüller-Christian: relato de caso**

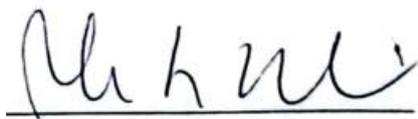
Trabalho de Conclusão de Curso  
apresentado ao Instituto Nacional de  
Câncer como requisito parcial para a  
conclusão do Programa de Residência  
Médica em Radiologia e Diagnóstico por  
Imagem

Aprovado em: 30 de abril de 2024.

Banca examinadora:



Dra. Erica Jorge Antunes  
Instituto Nacional de Câncer



Dra. Patrícia Limeira Alves  
Instituto Nacional de Câncer

Rio de Janeiro

2024

## RESUMO

SANTOS, Tâmara Vanessa Lima. **Doença de Hand-Schüller-Christian**: relato de caso. Trabalho de Conclusão de Curso (Residência Médica em Radiologia e Diagnóstico por Imagem) – Instituto Nacional de Câncer (INCA), Rio de Janeiro, 2024.

**Objetivo:** Reportar um caso de Doença de Hand-Schüller-Christian, condição rara na literatura médica. Além disso, descrevemos os aspectos de imagem, a fim de auxiliar o radiologista no diagnóstico desta patologia. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 5 anos de idade, com cefaléia há 2 meses, seguida de aumento de volume da região temporal direita, proptose à esquerda, icterícia e hepatoesplenomegalia, além de abscesso dentário. Evoluiu com febre e pancitopenia, iniciando antibioticoterapia e submetido à tomografia de crânio, evidenciando lesões líticas na calota craniana e imagem expansiva em região intraventricular bilateral. Transferido para instituição terciária para investigação diagnóstica. O paciente encontra-se em curso de quimioterapia. **Discussão:** A Doença de Hand-Schüller-Christian é uma entidade rara, de causa desconhecida, estudada sob várias denominações, entre as quais as de reticuloendoteliose ou histiocitose e liporreticulose. Tipicamente denota um grupo de doenças que se originam de distúrbios reticuloendoteliais proliferativos. É caracterizada por lesões esqueléticas e extraesqueléticas disseminadas e um curso clínico crônico. Ocorre geralmente na população pediátrica, com predileção pelo sexo masculino. É marcada pela tríade clássica de lesões ósseas únicas ou múltiplas (particularmente no crânio), exoftalmia unilateral ou bilateral e diabetes insipidus. A tríade completa é vista em apenas 25% dos pacientes afetados. Diagnósticos diferenciais: anomalia linfática generalizada, linfo-histiocitose hemofagocítica, doença de Erdheim-Chester, linfoma, leucemia e leishmaniose. O exame radiográfico pode evidenciar lesões individuais, sobretudo no crânio, que são nitidamente delineadas. A tomografia computadorizada ilustrará melhor as erosões corticais e de envolvimento dos tecidos moles, sendo importante para biópsia e planejamento cirúrgico. A ressonância é fundamental para investigação do envolvimento do sistema nervoso central por doença de Hand-Schüller-Christian. A classificação dos achados da ressonância magnética demonstra três grupos: lesões tumorais/granulomatosas, não tumorais/não granulomatosas e lesões atrofiadas. **Conclusão:** Relatamos um caso de Doença de Hand-Schüller-Christian cujo diagnóstico radiológico é complexo devido ao acometimento multissistêmico dessa condição, sendo necessário a associação de diferentes métodos de imagem para melhor caracterização e programação terapêutica. A etiopatogenia exata dessa doença enigmática ainda permanece obscura e o curso clínico é imprevisível.

Palavras-chave: histiocitose; célula de Langerhan; exoftalmia; lesões ósseas.

## ABSTRACT

SANTOS, Tâmara Vanessa Lima. **Doença de Hand-Schüller-Christian**: relato de caso. Final paper (Diagnostic Radiology Residency) – Brazilian National Cancer institute (INCA), Rio de Janeiro, 2024.

**Objective:** In this report, we present a case of Hand-Schüller-Christian Disease, a rare condition. Furthermore, we describe the imaging aspects in order to assist the radiologist in the diagnosis of this pathology. **Case Report:** A 5-years-old male patient with headache for 2 months, followed by swelling of the right temporal region, proptosis on the left, jaundice, and hepatosplenomegaly, and dental abscess. Evolved with fever and pancytopenia, starting antibiotic therapy and undergoing cranial tomography, showing lytic lesions in the skull cap and expansive image in the bilateral intraventricular region. Transferred to tertiary institution for diagnostic investigation. The patient is undergoing chemotherapy. **Discussion:** Hand-Schuller-Christian disease is a rare entity, of unknown cause, that has been studied under various names, including reticuloendotheliosis or histiocytosis and liporectulosis. Typically denotes a group of diseases that originate from proliferative reticuloendothelial disorders. It is characterized by disseminated skeletal and extraskelatal injuries and a chronic clinical course. Usually occurs in the pediatric population, with male predilection. It is marked by the classic triad of single or multiple bony lesions (particularly in the skull), unilateral or bilateral exophthalmos and diabetes insipidus. The full triad is seen in only 25% of affected patients. Differential diagnosis: generalized lymphatic anomaly, hemophagocytic lymphohistiocytosis, Erdheim-Chester disease, lymphoma, leukemia, and leishmaniosis. Radiographic examination can show individual lesions, especially in the skull, that are sharply delineated. The computed tomography will better illustrate cortical erosions and soft tissue involvement, being important for biopsy and surgical planning. The MRI is fundamental for investigating central nervous system involvement in Hand-Schuller-Christian disease. The classification of MRI findings demonstrates three groups: tumor lesions/granulomatous lesions, non-tumor/non-granulomatous lesions, and atrophic lesions. **Conclusion:** We report a case of Hand-Schuller- Christian disease whose radiological diagnosis is complex due to the multisystemic involvement of this condition, requiring the association of different imaging methods for better characterization and therapeutic programming. The exact etiopathogenesis of this enigmatic disease still remains unclear and the clinical course is unpredictable.

Keywords: histiocytosis; Langerhan cell; exophthalmos; bone lesions.



## **DOENÇA DE HAND-SCHÜLLER-CHRISTIAN: Relato de caso**

Neste relato , apresentamos um caso de Doença de Hand-Shüller-Christian, condição rara na literatura médica. Além disso, descrevemos os aspectos de imagem , a fim de auxiliar o radiologista no diagnóstico desta patologia.

## História clínica

□ Paciente do sexo masculino, 5 anos de idade, com cefaléia há 2 meses, aumento de volume da região temporal direita, proptose à esquerda, icterícia e hepatoesplenomegalia, além de abscesso dentário. Evoluiu com febre e pancitopenia, iniciando antibioticoterapia e submetido a tomografia de crânio, evidenciando lesões líticas na calota craniana e imagem expansiva em região intraventricular bilateral. Transferido a instituição terciária para investigação diagnóstica.

□ Ao exame Físico:

- CABEÇA: região frontal com circulação colateral, lesões crostosas, e pruriginosas, implante na calota craniana região frontal; Linfonodomegalia retroauricular à esquerda;
- OUVIDO DIREITO: estreitamento/fechamento do conduto auditivo;
- OLHO ESQUERDO: protusão;
- OROFARINGE: cáries dentárias, lesões purulentas, sanguinolentas, putrificadas, fétidas, bilateralmente nas regiões molares;
- Abdome: globoso, peristáltico, flácido, hepatoesplenomegalia.

□ Foram realizados exames de imagem para melhor investigação clínico-radiológica.

□ A avaliação histopatológica confirmou o diagnóstico de histiocitose de células de Langerhans, imuno-histoquímica: positividade para S100 e CD1a.

□ Paciente encontra-se em curso de quimioterapia.

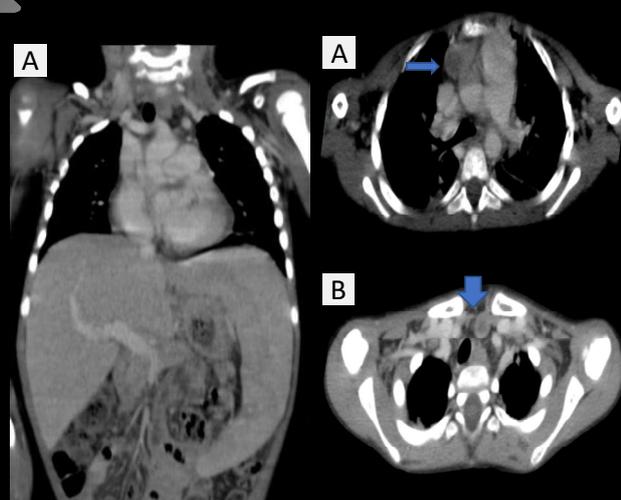


FIGURA 1:  
A) TOMOGRAFIA DE ABDOME E PELVE – CORTE CORONAL  
Observa-se fígado e baço aumentados de volume, de contorno e densidade normais.

FIGURA 2:  
A) , B) TOMOGRAFIA DE TÓRAX – CORTE AXIAL  
Linfonodomegalias com centro necrótico pré-vasculares ( medindo até 1,7 cm no menor eixo).

### Achados de imagem

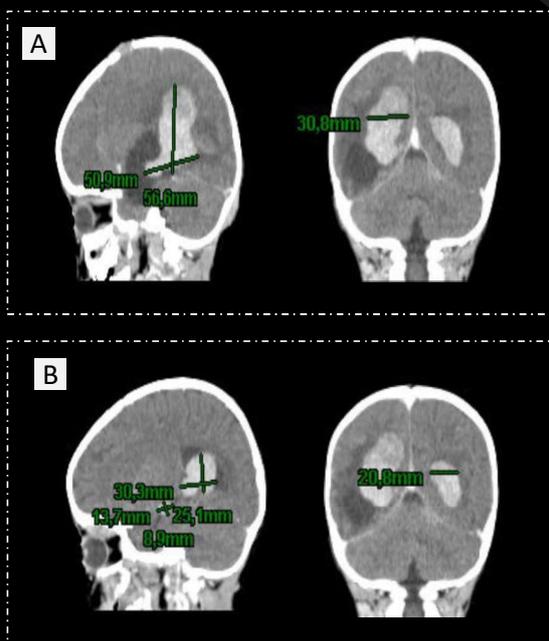


FIGURA 3: TOMOGRAFIA DE CRÂNIO – CORTES SAGITAL E CORONAL- Notam-se lesões expansivas de contornos lobulados e captantes do meio de contraste venoso, situadas na topografia dos plexos coróides dos ventrículos laterais, no corno posterior/átrio e no corno temporal:

- A) As lesões tem aspecto confluyente à direita , medindo em conjunto 5,7 x 5,1 x 3,1 cm;
- B) À esquerda medem 3,0 x 2,5 x 2,0 cm no corno posterior/átrio;
- C) Outra à esquerda que mede 1,4 x 0,9 x 1,2 cm no corno temporal.

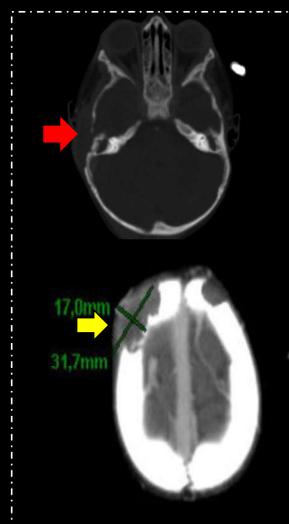
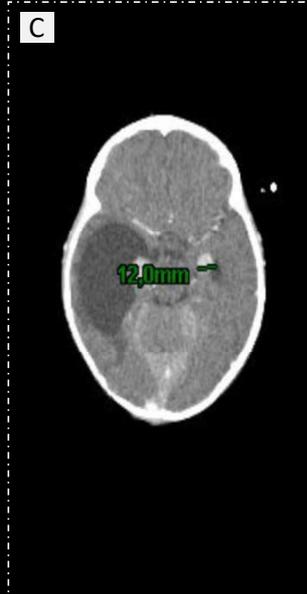


FIGURA 4: TOMOGRAFIA DE CRÂNIO- CORTES AXIAL  
Lesões líticas com componente de partes moles, abaulando a superfície cutânea, acometendo a parte escamosa do osso temporal direito (seta vermelha) e o osso parietal direito (seta amarela)



FIGURA 5: TOMOGRAFIA DE CRÂNIO – CORTES CORONAL E AXIAL  
Há também lesões líticas nas porções visualizadas das mandíbulas, com rotura da cortical, mais evidente do processo coronoide da mandíbula esquerda (seta amarela), bem como do osso parietal esquerdo( seta vermelha).

Achados de imagem



Figura 6 – TOMOGRAFIA COMPUTADORIZADA – CORTE SARGITAL

Acentuado espessamento tecidual e realce pelo contraste da tenda cerebelar, em contiguidade com lesão lítica do osso occipital, se exteriorizando, infiltrando e espessando o tecido cutâneo da região occipital, possivelmente relacionado à doença de base.

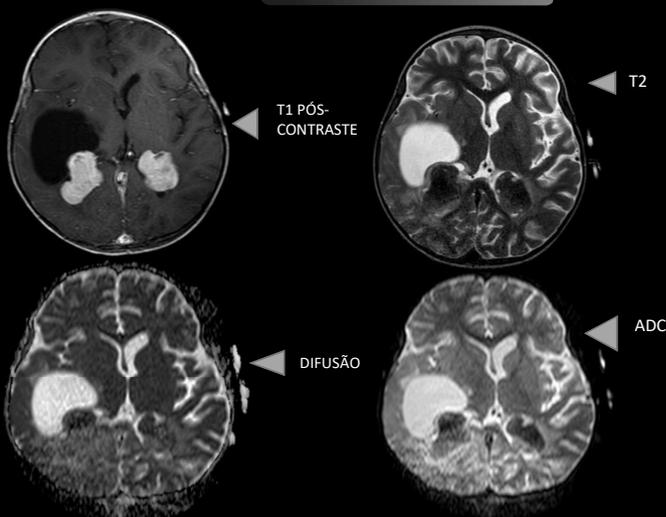


FIGURA 7: RESSONÂNCIA DE CRÂNIO- CORTES AXIAL  
 Volumosas lesões expansivas com sinal intermediário em T1, baixo em T2, acentuada impregnação homogênea pelo contraste e sem difusão restrita acometendo os plexos coroides do compartimento supratentorial bilateralmente, mais evidente à direita, determinando consequente sequestro líquórico com dilatação do corno temporal.  
 Há alteração de sinal na substância branca periventricular adjacente ao corno temporal, assim como nas regiões peritrigonais, por edema/alteração da dinâmica líquórica nesta topografia. Apagamento dos sulcos regionais e compressão do restante do ventrículo lateral direito e do III ventrículo, assim como da região núcleo-capsular e do mesencéfalo, com consequente herniação uncal e desvio contralateral das estruturas da linha média.

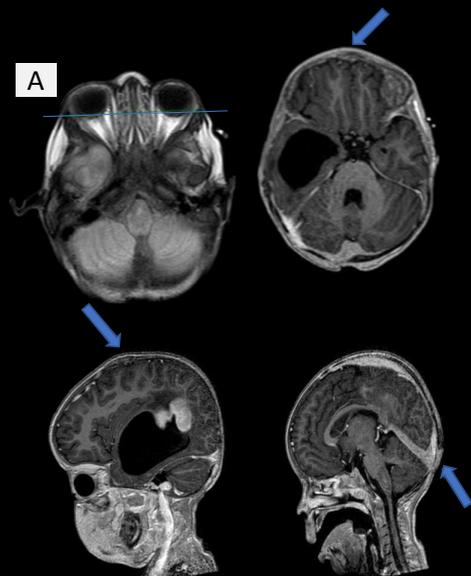


FIGURA 8: RESSONÂNCIA DE CRÂNIO- CORTES AXIAL E SAGITAL  
 A) Proptose bilateral  
 Lesão de margens definidas e realce pelo contraste dispersos na diploe e nos ossos da face acessados sendo mais evidente no presente exame nos ossos frontal, parietal e occipital direitos.

## Discussão e Diagnóstico

## Conclusão

- ❑ A Doença de Hand-Schuller-Christian é uma entidade rara, de causa desconhecida, e estudada sob várias denominações, entre as quais as de reticuloendoteliose ou histiocitose e liporreticulose. Tipicamente denota um grupo de doenças que se originam de distúrbios reticuloendoteliais proliferativos.
- ❑ É caracterizada por lesões esqueléticas e extraesqueléticas disseminadas e um curso clínico crônico.
- ❑ Ocorre geralmente na população pediátrica, com predileção pelo sexo masculino.
- ❑ É marcada pela tríade clássica de lesões ósseas únicas ou múltiplas (particularmente no crânio), exoftalmia unilateral ou bilateral e diabetes insipidus. A tríade completa é vista em apenas 25% dos pacientes. Diagnóstico diferencial: anomalia linfática generalizada, linfo-histiocitose hemofagocítica, doença de Erdheim-Chester, linfoma, leucemia e leishmaniose.

### ➤ ACHADOS DE IMAGEM

- ❑ O exame radiográfico pode evidenciar lesões individuais, sobretudo no crânio, que são nitidamente delimitadas. Em contrapartida, as dos maxilares podem ser mais difusas, com destruição do osso alveolar e deslocamento dentário.
- ❑ A tomografia computadorizada ilustrará melhor as erosões corticais e envolvimento de tecidos moles. Importante para biópsia e planejamento cirúrgico.
- ❑ A ressonância é fundamental para investigação do envolvimento do sistema nervoso central por doença de Hand-Schuller-Christian. A classificação dos achados da ressonância magnética demonstra três grupos: lesões tumorais/granulomatosas, não tumorais/não granulomatosas e lesões atrofiadas. Em lesões tumorais, a ressonância comumente mostra tumores ocupando espaço com ou sem calcificação; a forma mais comum é no eixo hipotálamo-hipófise, onde se encontra um alargamento da haste hipofisária. Em lesões não tumorais, os achados incluem alterações simétricas de sinal hiperintenso nas imagens ponderadas em T2 e sinais hipointensos ou hiperintensos nas imagens ponderadas em T1 (T1WI) na substância cinzenta cerebelar, estendendo-se para a substância branca circundante ou apresentando-se como atrofia cerebelar. Nos gânglios, os achados da ressonância magnética incluem sinais hiperintensos em T1WI geralmente envolvendo o globo pálido. Esses achados são usualmente referidos como neurodegeneração radiológica.

Relatamos um caso de doença de Hand-Schuller-Christian cujo diagnóstico radiológico é complexo devido ao acometimento multissistêmico dessa condição, sendo necessário a associação de diferentes métodos de imagem para melhor caracterização e programação terapêutica. A etiopatogenia exata dessa doença enigmática ainda permanece obscura e o curso clínico é imprevisível.

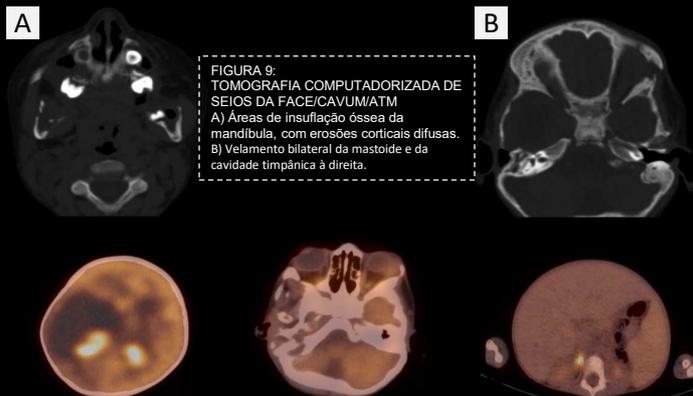


FIGURA 9:  
TOMOGRAFIA COMPUTADORIZADA DE SEIOS DA FACE/CAVUM/ATM  
A) Áreas de insuflação óssea da mandíbula, com erosões corticais difusas.  
B) Velamento bilateral da mastoide e da cavidade timpânica à direita.

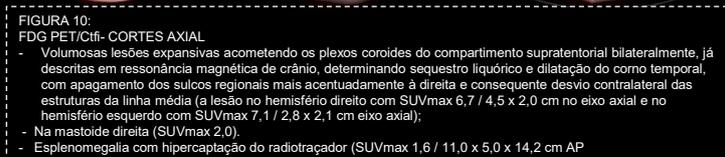


FIGURA 10:  
FDG PET/Ctfl- CORTES AXIAL

- Volumosas lesões expansivas acometendo os plexos coroides do compartimento supratentorial bilateralmente, já descritas em ressonância magnética de crânio, determinando sequestro liquorico e dilatação do cornu temporal, com apagamento dos sulcos regionais mais acentuadamente à direita e consequente desvio contralateral das estruturas da linha média (a lesão no hemisfério direito com SUVmax 6,7 / 4,5 x 2,0 cm no eixo axial e no hemisfério esquerdo com SUVmax 7,1 / 2,8 x 2,1 cm eixo axial);
- Na mastoide direita (SUVmax 2,0).
- Esplenomegalia com hipercaptção do radiotraçador (SUVmax 1,6 / 11,0 x 5,0 x 14,2 cm AP)

### Referências Bibliográficas

1. BHARGAVA Deepak et al. Doença de Hand-Schüller-Christian. The Indian Journal of Dental Research India. 2012; 23: 830-2.
2. SCOLOZZI P, LOMBARDI T, MONNIER P, JAQUES B. Multisystem Langerhans' cell histiocytosis ( Hand-Schüller disease) in an adult: a case report and review of the literature. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2004; 261: 326-330.
3. QUATTRINO Ada Lobato et al. Histiocitose de células de Langerhans: relato de caso e revisão da literatura. Anais Brasileiros de dermatologia, v.82, n.4, p.337-341, 2007.
4. JARDIM E. Moléstia de Hand-Schüller-Christian. Arq.neuropsiquiatria, São Paulo, v.26, n.3, 1968.

# JPR 2023

53ª Jornada Paulista de Radiologia  
25º Congresso Latino-Americano de  
Radiologia Pediátrica (SLARP)

27 a 30 de abril de 2023

Transamerica Expo Center • São Paulo • Brasil



## CERTIFICADO

Certificamos que

**SANTOS, L. V. T.; ANTUNES, J. E.; SANTOS, C. L.; SANTOS, C. W.; LOPES, S. F.**

constam como autores do Painel Digital

DOENÇA DE HAND-SCHÜLLER-CHRISTIAN

apresentado na 53ª Jornada Paulista de Radiologia (JPR 2023), realizada de 27 a 30 de abril de 2023, no Transamerica Expo Center, em São Paulo, SP.

São Paulo, 30 de abril de 2023.

  
Dr. Cesar Higa Nomura  
Presidente

  
Dr. Douglas Jorge Racy  
Secretário Geral