

:: Αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα

Αριθμός Orphanet: 98841

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα (ALCL) είναι μία σπάνια επιθετική μορφή μη-Hodgkin λεμφώματος περιφερικών Τ-κυττάρων, το οποίο ανήκει στην ομάδα των CD30-θετικών λεμφοϋπερπλαστικών διαταραχών και επηρεάζει τους λεμφαδένες καθώς και εξωλεμφαδενικές περιοχές. Ανάλογα με την έκφραση μιας πρωτεΐνης που ονομάζεται κινάση αναπλαστικού λεμφώματος (ALK) διακρίνονται δύο υπότυποι : ΑΛΜΚ με θετική ALK και με αρνητική ALK (βλέπε αυτούς τους όρους).

Το ΑΛΜΚ αντιπροσωπεύει περίπου το 3% των μη-Hodgkin λεμφωμάτων των ενήλικων και 10% έως 20% των λεμφωμάτων της παιδικής ηλικίας. Ο επιπολασμός του είναι άγνωστος. Ο θετικός υπότυπος του ALK εμφανίζεται συνήθως στα παιδιά και στους νέους ενήλικες. Ο αρνητικός υπότυπος του ALK είναι πιο συχνός σε ηλικιωμένους ασθενείς άνω των 40 ετών.

Το ALCL χαρακτηρίζεται από την συμμετοχή περιφερικών, μεσοθωρακικών, ή κοιλιακών λεμφαδένων. Εκδηλώνεται με την ανάπτυξη ανώδυνων διογκωμένων λεμφαδένων, ειδικά στον τράχηλο ή τη μασχαλαία χώρα (μασχαλαίοι λεμφαδένες). Γενικά συμπτώματα περιλαμβάνουν την ανορεξία, την κόπωση, τον πυρετό, την απώλεια βάρους και τις νυχτερινές εφιδρώσεις (συμπτώματα Β). Η συμμετοχή του μεσοθωράκιου εκδηλώνεται με βήχα, δύσπνοια ή / και οίδημα. Το ΑΛΜΚ μπορεί επίσης να επεκταθεί σε εξωλεμφαδενικές θέσεις όπως είναι τα οστά, ο μυελός των οστών, ο υποδόριος ιστός, οι πνεύμονες, ο σπλήνας και το ήπαρ.

Η αιτιολογία είναι άγνωστη. Στον θετικό υπότυπο του ALK, το γονίδιο της κινάσης της τυροσίνης των υποδοχέων του αναπλαστικού λεμφώματος ALK</i> (2p23) υπερεκφράζεται λόγω της (2;5) (p23;q35) μετάθεσης.

Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εξέταση, το ιατρικό ιστορικό και επιβεβαιώνεται από την ιστοπαθολογική και ανοσοϊστοχημική αξιολόγηση της βιοψίας των λεμφαδένων που δείχνει ένα συνεκτικό μοτίβο ανάπτυξης, συνήθως με συμμετοχή λεμφαδένα-κόλπων, με αναπλαστική κυτταρολογική εξέταση (άτυπα μεγάλα κύτταρα με άφθονο κυτταρόπλασμα, δεσπόζοντες πυρηνίσκους και νεφροειδείς ή πεταλοειδείς πυρήνες), σταθερή έκφραση στην μεμβράνη του αντιγόνου CD30, έκφραση EMA (αντιγόνο επιθηλιακής μεμβράνης) στην πλειονότητα των περιπτώσεων και έκφραση CD3, CD5 ή CD2 ως επί το πλείστον σε αρνητικές περιπτώσεις ALK. Στον θετικό υπότυπο του ALK η πρωτεΐνη της κινάσης του αναπλαστικού λεμφώματος (ALK) ανιχνεύεται ανοσοϊστοχημικά. Πρόσθετες εξετάσεις περιλαμβάνουν αιματολογικές εξετάσεις και εξέταση του μυελού των οστών καθώς και απεικονιστικές (ακτινογραφίες, αξονική τομογραφία, σάρωση με PET και MRI) για νόσο των οστών.



Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει το λέμφωμα Hodgkin και τα περιφερικά λεμφώματα T-κυττάρων (δείτε τους όρους αυτούς), τα οποία μπορούν να εκφράσουν CD30.

Την θεραπεία πρώτης γραμμής αποτελεί η χημειοθεραπεία που βασίζεται στην ανθρακυκλίνη, όπως το CHOP (κυκλοφωσφαμίδη, δοξορουβικίνη, βινκριστίνη και πρεδνιζόνη) ή σχήματα που προσομοιάζουν στο CHOP. Αυτά μπορεί να συνδυάζονται με ακτινοθεραπεία μόνο στα στάδια I / II της νόσου. Οι παιδιατρικοί ασθενείς έχουν ξεχωριστά πρωτόκολλα, παρόμοια με τα πρωτόκολλα που χρησιμοποιούνται για τα λεμφώματα B-κυττάρων με άλλα φάρμακα όπως μεθοτρεξάτη, ετοπოსίδη και κυταραβίνη. Μπορεί επίσης να πραγματοποιηθεί χημειοθεραπεία υψηλής δόσης που ακολουθείται από αυτόλογη μεταμόσχευση βλαστικών κυττάρων συνήθως σε περιπτώσεις υποτροπής ή για θεραπεία πρώτης γραμμής σε περιπτώσεις με δυσμενή πρόγνωση. Η θεραπεία συζευγμένου αντισώματος-φαρμάκου (μπρεντουξιμάβη βεδοτίνη) μπορεί να χορηγηθεί σε περίπτωση μη ανταπόκρισης σε ένα τουλάχιστον χημειοθεραπευτικό σχήμα.

Με τη θεραπεία, η πρόγνωση είναι καλύτερη για τους ασθενείς με ALK-θετικό (5-έτη επιβίωσης στο 70-80%), σε σύγκριση με τους ALK-αρνητικούς ασθενείς (5-έτη επιβίωσης στο 33-49%). Η πρόγνωση είναι χειρότερη στις περιπτώσεις που παρουσιάζουν υποτροπή.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Pauline BRICE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2014

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 2