

## :: Histiocytóza z Langerhansových buniek

Orpha číslo: ORPHA389

### Prehľad

Histiocytóza z Langerhansových buniek (LCH) je systémové ochorenie asociované s proliferáciou a akumuláciou Langerhansových buniek v rôznych tkanivách (zvyčajne v granulómoch). Prevalencia je odhadovaná na 1-2/100000. Vo väčšine prípadov sa ochorenie manifestuje už počas detstva. Najčastejšie postihnutým orgánom je kosť (80% prípadov), nasledovaný kožou (35% prípadov) a hypofýzou (25% prípadov). Postihnutie týchto orgánov však neovplyvní vitálnu prognózu. Postihnutie hematopoetického systému (cytopenia), pľúc a pečene je zriedkavejšie (15-20%), ale spôsobí závažnejšie ochorenie. Agresívny charakter hematologických foriem u detí, dlhodobé následky asociované s postihnutím pľúc a pečene (sklerotizujúca cholangitída) a neurodegeneratívna manifestácia (2%) sú zodpovedné za závažný charakter LCH. Ochorenie sa môže prejaviť jedným alebo viacerými krízami. Môže viesť k estetickým alebo funkčným následkom s variabilnou expresiou závislou na charaktere postihnutého orgánu (hluchota, respiračné alebo hepatálne zlyhanie, diabetes insipidus, deficit rastového hormónu, cerebelárny syndróm). U dospelých je klinický obraz charakterizovaný izolovaným postihnutím pľúc so silnou asociáciou s fajčením. Napriek významným pokrokom v pochopení patogenézy ochorenia, etiológia ostáva naďalej neznáma. Diagnóza LCH sa zakladá na histologickej a imunohistochemickej analýze postihnutého tkaniva. CT hrudníka s typickým rádiologickým nálezom umožní diagnózu u dospelých s izolovaným postihnutím pľúc. Široká škála alternatívnych diagnóz v závislosti od asociovaného klinického obrazu a rádiologického nálezu je známa. Výber terapeutického prístupu závisí od rozsahu ochorenia stanoveným rutinnými vyšetreniami (klinické vyšetrenie, krvný obraz, pečeneňové funkčné testy, röntgen kostí a hrudníka). Lokálna liečba je zvyčajne efektívna pre formy postihujúce jeden orgán. Liečba systémových foriem u detí spočíva v kombinácii kortikosteroidov s vinblastinom. U dospelých s postihnutím pľúc je nevyhnutné prestať fajčiť. Druholíniová liečba pacientov s progresiou ochorenia je možná v špecializovaných centrách. Vzhľadom na polymorfny a chronický charakter ochorenia musí byť manažment LCH multidisciplinárny. Liečebné protokoly pre dospelé formy sú menej vypracované než pre formy s včasným nástupom. Dlhodobé sledovanie je nevyhnutné z hľadiska detekcie a manažmentu neskorých následkov. S výnimkou hematologických postihnutí rezistentných na prvoliniovú terapiu je vitálna prognóza detských foriem celkovo dobrá.

Odborní recenzenti :

- Dr. Jean DONADIEU
- Pr. Abdellatif TAZI

Posledná úprava : Júl 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Eszter Hegyi




---

Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)