

## Acerca de la Asociación

### Una comunidad poco frecuente

La Histiocytosis Association es una organización mundial sin fines de lucro que se dedica a abordar las necesidades únicas de los pacientes y las familias que enfrentan los efectos de los trastornos histiocíticos mientras lidera la búsqueda de una cura. Es la única organización de este tipo, que conecta a las comunidades de pacientes y médicos para lo siguiente:

- » Ampliar y compartir el conocimiento de los trastornos histiocíticos.
- » Brindar apoyo emocional y educativo fundamental a los pacientes y sus familias.
- » Identificar y financiar iniciativas de investigación clave que conducirán a un mundo libre de trastornos histiocíticos.

### Asociación para una cura

La Histiocytosis Association trabaja en estrecha colaboración con la Histiocyte Society, una organización internacional formada por más de 240 médicos e investigadores, que se dedica al estudio de los trastornos histiocíticos. Gracias a esta asociación, la comprensión de esta enfermedad ha aumentado considerablemente y las tasas de supervivencia y la calidad de vida continúan mejorando.

### Alcance comunitario

Mientras continúa la búsqueda de tratamientos más eficaces y de una cura, la Histiocytosis Association se dedica a apoyar y empoderar a los pacientes y sus familias que conviven con estas enfermedades todos los días.

### Financiación de la Asociación

Los trastornos histiocíticos se consideran "enfermedades huérfanas". Una enfermedad huérfana es aquella que afecta a menos de 200 000 personas en los Estados Unidos.\* Por consiguiente, estos trastornos no tienen una gran prioridad para la investigación financiada por el gobierno. La Asociación depende de las contribuciones de corporaciones, fundaciones y donantes particulares para financiar investigaciones críticas, crear conciencia y llevar a cabo iniciativas de alcance comunitario.

\* Ley de Enfermedades Raras de 2002

## No está solo

Mientras continúa la búsqueda de tratamientos más eficaces y, en última instancia, una cura, la Histiocytosis Association se dedica a informar y empoderar a quienes viven con enfermedades histiocíticas todos los días.

Si le acaban de dar un diagnóstico y está aprendiendo a transitar por este camino poco frecuente o si busca fortaleza y apoyo mientras cuida de un ser querido, puede recurrir a la Histiocytosis Association para conectarse con una comunidad que entiende por lo que está pasando.

La Histiocytosis Association lo invita a formar parte de esta comunidad poco frecuente. Lo animamos a que consulte nuestros recursos en línea ingresando en nuestro sitio web:



[www.histio.org](http://www.histio.org)

## Realice una donación

Todas las donaciones son deducibles de impuestos (n.º de identificación fiscal federal: 22-2827069). Visite [www.histio.org/donate](http://www.histio.org/donate) y únase a nosotros en la búsqueda de una cura.

**HISTIOCYTOSIS ASSOCIATION**  
A Rare Community

Histiocytosis Association  
332 North Broadway | Pitman, NJ 08071 EE. UU.

Teléfono: +1 856-589-6606 | Fax: +1 856-589-6614  
[www.histio.org](http://www.histio.org) | [info@histio.org](mailto:info@histio.org)  
N.º de identificación fiscal federal: 22-2827069

Publicado por la Histiocytosis Association  
en asociación con la Histiocyte Society



HISTIOCYTOSIS DE CÉLULAS DE  
LANGERHANS EN NIÑOS

**HISTIOCYTOSIS ASSOCIATION**  
A Rare Community™

## ¿Qué es la histiocitosis de células de Langerhans?

La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) se produce cuando el cuerpo acumula demasiadas células de Langerhans inmaduras, un subconjunto de la familia más grande de células conocidas como histiocitos. Las células de Langerhans son un tipo de glóbulo blanco que normalmente ayudan al cuerpo a combatir las infecciones. En la HCL, por alguna razón desconocida, se producen demasiadas células de Langerhans que luego se acumulan en determinadas partes del cuerpo donde pueden formar tumores o dañar órganos.

La HCL es causada por mutaciones somáticas en genes que controlan cómo crecen los histiocitos (o células de la HCL). Se ha descubierto que las células de los tumores (lesiones) provocados por la HCL presentan cambios (mutaciones) en el ADN que producen cáncer; estos incluyen mutaciones de los genes BRAF, MAP2K1 y ARAF. Estas mutaciones pueden hacer que las células de la HCL crezcan de manera inapropiada en áreas donde no suelen estar presentes y dañen los tejidos o formen lesiones (tumores). Anteriormente se pensaba que la HCL era un trastorno autoinmunitario; sin embargo, la Organización Mundial de la Salud la clasificó como un tipo de cáncer de la sangre en 2008.

Se cree que la HCL se produce en menos de 1 de cada 200 000 niños, pero cualquier grupo etario puede verse afectado. Ocurre con mayor frecuencia entre los 1 y 3 años. No obstante, se cree que se diagnostican menos casos. Es posible que algunos pacientes no presenten ningún síntoma, mientras que otros tengan síntomas que se confundan con lesiones u otras afecciones o enfermedades. El daño causado por la HCL puede afectar una sola área; sin embargo,

es posible que otras áreas se vean afectadas, como la piel, los huesos, los ganglios linfáticos, el hígado, los pulmones, el bazo, el cerebro, la hipófisis y la médula ósea.

No todos los pacientes tienen todas las áreas afectadas. La HCL se describió por primera vez en la bibliografía médica entre mediados y finales del siglo XIX. A lo largo de los años, se la ha conocido con diversos nombres, como histiocitosis X, granuloma eosinofílico, enfermedad de Letterer-Siwe, enfermedad de Hashimoto-Pritzker y síndrome de Hand-Schuller-Christian. En 1973, se introdujo el nombre de histiocitosis de células de Langerhans. Este nombre se acordó para reconocer el papel central de la célula de Langerhans.

### Síntomas de la HCL

Pueden presentarse síntomas generales, como fiebre, debilidad e imposibilidad para aumentar de peso. No todos los pacientes tienen todas las zonas afectadas que se mencionan a continuación. Es difícil, si no imposible, que un médico diga con certeza cómo responderá cada paciente al tratamiento. Las zonas que pueden verse afectadas son las siguientes:

- » Piel (erupción)
- » Huesos (lesiones únicas o múltiples)
- » Pulmón, hígado, bazo (disfunción)
- » Dientes y encías (dientes flojos/perdidos, encías hinchadas)
- » Oídos (secreción o infecciones crónicas)
- » Problemas del sistema nervioso central (problemas de equilibrio, depresión, problemas de aprendizaje)
- » Hipófisis: causa diabetes insípida (caracterizada por sed y micción excesivas)

### ¿Se recuperan los pacientes con HCL?

La mayoría de los pacientes con HCL sobreviven a esta enfermedad. Por lo general, la HCL en la piel, los huesos, los ganglios linfáticos o la hipófisis mejora con el tratamiento. En algunos pacientes, el bazo, el hígado, la médula ósea y el esqueleto se ven afectados, lo que puede ser más difícil de tratar.

Algunos pacientes pueden desarrollar una afección llamada diabetes insípida, más recientemente conocida como deficiencia de arginina vasopresina (AVP-D). Esta afección se caracteriza por sed y micción excesivas.

### ¿Cómo se trata la HCL?

El diagnóstico de la HCL generalmente se realiza después de una biopsia y un examen microscópico del tejido afectado. Para determinar la extensión de la enfermedad y el plan de tratamiento posterior, se pueden realizar muchas otras pruebas. Entre ellas se incluyen análisis de sangre, ultrasonido, tomografías computarizadas y resonancias magnéticas.

El tratamiento de la HCL depende de cada paciente y se planifica después de realizar pruebas exhaustivas para determinar la extensión de la enfermedad. Puede no realizarse ningún tratamiento y vigilar la lesión en búsqueda de signos de remisión o realizar tratamientos mínimos con cirugía o quimioterapia de dosis baja. En aquellos pacientes en que la enfermedad está más extendida, como cuando están involucrados diferentes sistemas de órganos, se recomienda con mayor frecuencia la quimioterapia sistémica. Las terapias dirigidas se pueden usar para la HCL grave o la HCL que no responde a la quimioterapia.

Los profesionales que tratan a los niños con histiocitosis de células de Langerhans son los hematólogos u oncólogos.

Si desea obtener más información sobre la Asociación y sus iniciativas científicas, sus esfuerzos de alcance comunitario y su programa de investigación, visite [www.histio.org](http://www.histio.org).



La Histiocytosis Association se dedica a crear conciencia sobre los trastornos histiocíticos, brindar apoyo educativo y emocional, y financiar investigaciones que conduzcan a mejores tratamientos y una cura.

**Un mundo libre de trastornos histiocíticos.**

[www.histio.org](http://www.histio.org)