

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

Realice una donación

Todas las donaciones son deducibles de impuestos (n.º de identificación fiscal federal: 22-2827069). Visite 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 | info@histio.org
N.º de identificación fiscal federal: 22-2827069



Publicado por la Histiocytosis Association
en asociación con la Histiocyte Society

Revisado 06/2023



ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER

HISTIOCYTOSIS ASSOCIATION
A Rare Community

¿Qué es la enfermedad de Erdheim-Chester?

La enfermedad de Erdheim-Chester (EEC) es un tipo de enfermedad de la sangre poco frecuente que pertenece al grupo de los trastornos histiocíticos o histiocitosis. Anteriormente, la EEC se consideraba una enfermedad inflamatoria o autoinmunitaria, pero la Organización Mundial de la Salud la reconoció como un tipo de cáncer de la sangre en 2016. Esto se debió al descubrimiento de ciertos cambios (mutaciones) en el ADN que provocan cáncer en el gen BRAF y otros genes en muestras de biopsia de la mayoría de los pacientes.

La EEC afecta principalmente a los adultos y la edad promedio en el momento del diagnóstico es de alrededor de 50 años. Se han informado unos 1500 casos de EEC en la bibliografía a partir de la publicación de este documento. Las células que provocan la enfermedad de la EEC (histiocitos) pueden afectar a cualquier sistema de órganos del cuerpo desde la cabeza hasta los pies, pero lo más frecuente es que afecten a los huesos largos de las piernas alrededor de las rodillas. Debido a la gran diversidad de manifestaciones de la EEC que a menudo se asemejan a otras enfermedades, se cree que se diagnostican menos casos. Si bien se desconoce la causa exacta del desarrollo de la EEC, no se considera una enfermedad hereditaria ni contagiosa.

El descubrimiento de las mutaciones en el gen BRAF y otros ha revolucionado la atención de los pacientes con EEC grave, lo que dio lugar a tratamientos específicos que tienen la capacidad de mejorar

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.



la supervivencia del paciente.

El diagnóstico de la EEC puede ser todo un desafío y requiere la revisión de la biopsia de una muestra tumoral a la luz de hallazgos clínicos y radiográficos.

El hallazgo diagnóstico clásico de la EEC es una imagen anormal de los huesos alrededor de la rodilla en una tomografía computarizada, una tomografía por emisión de positrones, una resonancia magnética o una gammagrafía ósea con tecnecio. Por lo general, un anatomopatólogo experto realiza una biopsia de una de las zonas afectadas

Síntomas de la EEC

- » Dolor en los huesos (principalmente brazos y piernas)
- » Dolor y disfunción renal
- » Dolor en la zona lumbar y el estómago
- » Problemas de coordinación, dificultad para hablar y trastornos de conducta
- » Dificultades relacionadas con el estado de ánimo y la memoria
- » Deficiencias hipofisarias (sed y micción excesivas, libido baja, intolerancia al frío, aumento de peso)
- » Dificultad para respirar; ritmo cardíaco lento; hinchazón de los pies, los tobillos y la parte inferior de las piernas
- » Protrusión de los ojos, problemas de visión, como visión doble, protuberancias amarillas en los párpados

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.

por la EEC utilizando una aguja o mediante cirugía y la analiza al microscopio para detectar ciertas características que sugieran la presencia de la EEC. Además, se pueden realizar pruebas para detectar mutaciones del gen BRAF y otros genes a través de estudios especiales, como los estudios de secuenciación de nueva generación (NGS) en la muestra de la biopsia o sangre, para ayudar en el diagnóstico o tratamiento. Existen muchos hospitales, laboratorios o empresas que realizan el estudio NGS. Le recomendamos que hable con su médico sobre cuál realizar en su caso.

¿Cómo se trata la EEC?

La mayoría de los pacientes con EEC requerirán tratamiento en el momento del diagnóstico. En algunos pacientes que no presentan ningún síntoma ni afectación de órganos críticos, como el cerebro o el corazón, es razonable seguir una estrategia de “esperar y observar” durante un período sin tratamiento. En estos casos, se necesita un seguimiento estrecho por parte de un especialista, que puede incluir estudios de diagnóstico por imágenes repetidos, como una tomografía por emisión de positrones o una tomografía computarizada. El tratamiento de los pacientes con EEC debe ser planificado por un equipo de proveedores de atención médica que sean expertos en la enfermedad.

El enfoque de tratamiento de la EEC ha evolucionado de manera significativa gracias al descubrimiento de mutaciones en el gen BRAF y otros genes, lo que ha llevado al uso exitoso de terapias dirigidas en la mayoría de los casos. Los tratamientos para la EEC se pueden dividir en dos categorías: tratamientos dirigidos y convencionales. Los pacientes también pueden considerar inscribirse en un ensayo clínico si está disponible cerca de ellos.