

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. Las iniciativas de alcance para los pacientes y sus familias incluyen lo siguiente:

- » Materiales y recursos educativos
- » Grupos de apoyo entre pares y una comunidad de histiocitosis virtual en línea
- » Un directorio de médicos con experiencia en el tratamiento de trastornos histiocíticos

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



LINFOHISTIOCYTOSIS HEMOFAGOCÍTICA

HISTIOCYTOSIS ASSOCIATION
A Rare Community

¿Qué es la linfocitosis hemofagocítica?

La linfocitosis hemofagocítica (LHH) es un trastorno de inflamación que al principio se pensó que afectaba solo a bebés y niños pequeños, pero que se reconoce cada vez más en niños mayores y adultos. Según un estudio poblacional a gran escala realizado en Suecia, se estimó que ocurría en 1,2 casos por millón de niños, lo que corresponde a 1 de cada 50 000 nacimientos. Sin embargo, esta cifra es probablemente una subestimación, ya que los médicos parecen reconocer la LHH más fácilmente ahora que cuando este estudio se publicó hace décadas. Según un estudio japonés a gran escala, alrededor del 40 % de los casos ocurren en adultos.

La LHH se produce cuando el sistema inmunitario se activa (con mayor frecuencia por un virus) y reacciona exageradamente de maneras específicas que enferman gravemente al paciente. Por lo tanto, es más apropiado considerar la LHH como un problema de inmunorregulación adecuada. La inmunorregulación deficiente puede ser causada por defectos genéticos (llamada LHH familiar o LHF) o puede ocurrir en pacientes con diversas infecciones, enfermedades reumatológicas o cánceres, por razones que no se comprenden por completo (a veces llamada LHH secundaria). El proceso de la LHH es como una tormenta de factores inflamatorios, llamados citoquinas, que afecta a muchos órganos y diferentes inmunocitos (macrófagos o histiocitos y linfocitos, las células a las que se hace referencia en el nombre de LHH).

¿Cómo se diagnostica la LHH?

A veces, es difícil establecer el diagnóstico de linfocitosis hemofagocítica (LHH), y se requiere la combinación de los síntomas físicos y ciertas pruebas de laboratorio. Por lo tanto, la Sociedad de Histiocitos recomendó el uso de una serie de criterios

de diagnóstico en el protocolo de investigación LHH-94, que fue revisado en el protocolo LHH-2004. Los criterios incluyen el diagnóstico de un defecto en un gen específico y/o la presencia de al menos cinco de los siguientes ocho criterios: **fiebre prolongada**, anomalías de las células sanguíneas (glóbulos blancos bajos, glóbulos rojos bajos, plaquetas bajas), **bazo agrandado**, **aumento de triglicéridos** (un tipo de grasa en la sangre) o **disminución de fibrinógeno** (proteína necesaria para la coagulación) en la sangre, **aumento de ferritina** (una proteína que almacena hierro y refleja la activación de macrófagos) en la sangre, **prueba de médula ósea anormal que indica hemofagocitosis**, **nivel anormalmente alto de sCD25** (también conocida como sIL2ra) en la sangre que indica un aumento anormal de

¿Cuáles son los síntomas de la LHH?

Algunos síntomas de las formas primarias y secundarias de LHH incluyen lo siguiente:*

- » Fiebre persistente, a menudo alta
- » Disfunción del hígado y el bazo
- » Problemas de coordinación
- » Pérdida repentina de la visión
- » Inflamación de ganglios linfáticos
- » Convulsiones, irritabilidad y fatiga
- » Disfunción inmunitaria
- » Erupción cutánea
- » Hinchazón abdominal

En combinación con datos sugestivos de disfunción inmunitaria:

- » Disminución de la actividad de los linfocitos NK
- » Aumento de la activación de histiocitos, tal como lo demuestra el aumento de la ferritina

la activación de los linfocitos T, **actividad baja o nula** de linfocitos citolíticos naturales (**linfocitos NK**).

Se ha descubierto que la prueba para determinar la actividad baja o nula de los linfocitos citolíticos naturales (NK) es útil para establecer un diagnóstico clínico de la LHH. Esta anomalía se encuentra en muchos pacientes con LHH y en muchos casos de enfermedad secundaria, pero rara vez en aquellas formas ligadas al cromosoma X. Una prueba más reciente, llamada ensayo de desgranulación o movilización de CD107, parece ser más uniforme y está reemplazando la prueba de actividad de linfocitos NK en muchas prácticas. Sin embargo, estas pruebas son solo una parte de la información y el diagnóstico requiere un patrón clínico y de laboratorio completo.

- » Aumento de la activación de los linfocitos T, tal como lo demuestra el nivel elevado de sIL2ra (cadena alfa del receptor soluble de interleucina-2) en la sangre

¿Cómo se trata la LHH?

El tratamiento de la LHH o LHF puede incluir una combinación de quimioterapia, inmunoterapia y esteroides. También se pueden utilizar antibióticos y antivirales. Estos tratamientos pueden ir seguidos de un trasplante de células madre en pacientes con LHH persistente o recurrente o en aquellos con LHF.

La LHF cuando NO se trata suele provocar la muerte rápidamente. El objetivo del tratamiento es lograr la estabilidad de los síntomas de la enfermedad, para que el paciente pueda recibir un trasplante de células madre, que es necesario para una cura.

** Es necesario destacar que no todos los pacientes tienen todos los síntomas. Puede encontrar una lista más detallada en www.histio.org.*

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 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