

## 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*

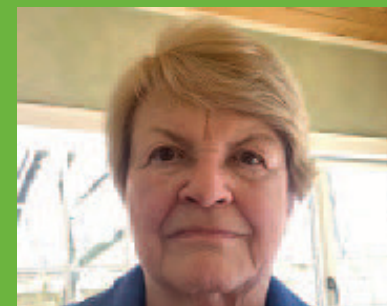
Histiocytosis Association  
332 North Broadway | Pitman, NJ 08071 EE. UU.

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

Revisado 06/2023



HISTIOCYTOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS EN ADULTOS

**HISTIOCYTOSIS**<sup>™</sup>  
**ASSOCIATION**  
*A Rare Community*<sup>™</sup>

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

La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) en adultos es un trastorno poco frecuente que ocurre cuando el cuerpo produce demasiadas células de Langerhans (histiocitos), que son un tipo de glóbulo blanco que ayuda a combatir las infecciones. Si bien las células de Langerhans se encuentran en personas normales y sanas, hay una sobreproducción y acumulación de estas células que pueden provocar daños en los órganos de los adultos con HCL.

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 estima que la HCL se produce en 1 a 2 casos por millón de personas. Entre los adultos, la edad promedio en el momento del diagnóstico de la HCL es de alrededor de 40 años.

La afectación pulmonar aislada se conoce como histiocitosis pulmonar de células de Langerhans (HPCL), que se puede observar casi exclusivamente en fumadores. Si otros órganos, como los huesos, la piel o los ganglios linfáticos, se ven afectados a nivel individual, esto se conoce como HCL monosistémica (de un solo sistema). La afectación de múltiples sistemas de órganos se llama HCL multisistémica.

Recientemente, se ha descubierto que alrededor del 60 % de los pacientes tienen una mutación en el gen BRAF,

*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).*

lo que puede conducir a la posibilidad de realizar terapias dirigidas.

## ¿Se recuperan los pacientes con HCL?

El pronóstico de la HCL continúa mejorando gracias a la introducción de tratamientos nuevos y del diagnóstico precoz. Debido a que pueden presentar mayores riesgos, es importante que los pacientes continúen realizándose un seguimiento con su proveedor de atención médica para controlar el desarrollo de un segundo cáncer o los efectos secundarios del tratamiento.

En el caso de los pacientes con HPCL, dejar de fumar es una parte esencial del tratamiento. A pesar de dejar de fumar, realizarse quimioterapia o terapias dirigidas de forma constante, algunos pacientes desarrollan

## Síntomas de la HCL

Los síntomas de la HCL en adultos varían mucho de un paciente a otro. También es posible tener la enfermedad en un lugar en particular sin síntomas notables. 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*)

Muchos adultos con HCL experimentan dolor. Si bien el dolor puede ser causado por lesiones óseas o defectos óseos que no se curan completamente con el tratamiento, también se ha observado que algunos pacientes tienen dolor cuando no se observa una enfermedad activa en las imágenes.

*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.**

enfermedades pulmonares graves y debilitantes.

## ¿Qué pruebas se realizan para diagnosticar la HCL?

El diagnóstico de la HCL se realiza después de una biopsia y una evaluación microscópica del tejido afectado. Otras pruebas que se pueden llevar a cabo para determinar la extensión de la enfermedad incluyen análisis de sangre y orina, tomografía por emisión de positrones o tomografía computarizada y resonancia magnética. Se pueden realizar otras pruebas en función de los síntomas.

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

Los científicos no entienden la causa de este dolor.

*Es necesario destacar que no todos los pacientes tienen todos los síntomas. Puede encontrar una lista más detallada en [www.histio.org/langerhans-cell-histiocytosis-in-adults/](http://www.histio.org/langerhans-cell-histiocytosis-in-adults/).*

## ¿Cómo se trata la HCL?

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. El enfoque de tratamiento de la HCL ha evolucionado de manera significativa gracias al descubrimiento de mutaciones en los genes, lo que ha llevado al uso exitoso de terapias dirigidas en la mayoría de los casos. Un equipo de proveedores de atención médica debe planificar el tratamiento de la HCL.

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