

## 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 02/2024



XANTHOGRANULOMA

**HISTIOCYTOSIS™**  
**ASSOCIATION**  
A Rare Community™

## ¿Qué es el xantogranuloma?

El xantogranuloma (XG) es un tipo de trastorno histiocítico poco frecuente que ocurre principalmente en niños (con una edad promedio de 2 años), conocido como xantogranuloma juvenil (XGJ), pero que también puede aparecer raramente en adultos, en cuyo caso se denomina xantogranuloma del adulto (XGA). La causa del XG se desconoce en este momento, aunque a veces puede verse asociado a otras afecciones llamadas neurofibromatosis tipo 1 y leucemia mielomonocítica juvenil. En contadas ocasiones, el XG puede ser impulsado por cambios genéticos (mutaciones) en la vía MAPK, incluidos los genes BRAF y ALK. Estas mutaciones se producen en las células tumorales y no en el ADN que se transmite a los niños. Debido a que el XG es tan poco frecuente, no se han realizado estudios a gran escala y no existe un tratamiento establecido ni comprobado para los casos más complicados. Es posible que el XG sea sistémico, lo que significa que puede afectar a todo el cuerpo, no solo a una única parte. Sin embargo, la Histiocytosis Association continúa trabajando en estrecha colaboración con un grupo internacional de médicos, conocido como la Histiocyte Society, que se dedica a estudiar todos los trastornos histiocíticos. Gracias a sus esfuerzos combinados, ha aumentado la concientización sobre el XG y se ha avanzado en la comprensión de esta enfermedad.

## Diagnóstico y estudios

El diagnóstico del XG se basa en el análisis de la biopsia de una lesión tisular al microscopio. A veces, el dermatólogo puede hacer un diagnóstico de sospecha en función de la aparición de las

*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).*

lesiones cutáneas. Cuando se realiza una biopsia, se extrae un pequeño fragmento del tejido para que un anatomopatólogo pueda verlo al microscopio. Si las células del tejido tienen determinadas características, se puede realizar el diagnóstico del XG. Las células del XG son negativas para la presencia de las proteínas llamadas CD1a y CD207, mientras que las células de la HCL son positivas para esos marcadores. En cambio, las células del XG son positivas para las proteínas denominadas CD68 y factor XIIIa. El anatomopatólogo a veces puede realizar otras pruebas en los tejidos, como las pruebas de mutación, para llegar a un diagnóstico. Es difícil distinguir entre el XG y la enfermedad de Erdheim-Chester al microscopio. En

## Síntomas del XG

Los síntomas del XG varían mucho de un paciente a otro. También es posible tener la enfermedad en un lugar en particular sin síntomas notables o que la enfermedad afecte a todo el cuerpo sin síntomas notables inmediatos. Las zonas que pueden verse afectadas son las siguientes:

- » Piel (lesiones)
- » Ojos (lesiones)
- » Médula ósea (hemograma anormal)
- » Hígado (inflamación, pruebas de función hepática anormales)
- » Hipófisis: causa diabetes insípida (*caracterizada por sed y micción excesivas*)

## ¿Cómo se trata el XG?

El tratamiento varía según el grado y la gravedad de afectación de la enfermedad. La mayoría de los niños con lesiones cutáneas únicamente no requieren tratamiento y se pueden observar con exámenes en serie. La extirpación quirúrgica puede realizarse por

pacientes con lesiones que se limitan a la piel y sin síntomas o signos sistémicos, las evaluaciones deben incluir un hemograma completo, pruebas de función hepática y exámenes oftalmológicos (de los ojos).

Se puede realizar una ecografía para determinar si el XG se encuentra en los órganos abdominales, como el hígado o el bazo. Además, en función de los síntomas, es posible realizar otras pruebas, como tomografías computarizadas, resonancias magnéticas o radiografías óseas. En contadas ocasiones, el médico puede indicar una tomografía por emisión de positrones para determinar si hay diferentes zonas afectadas.

varios motivos: para obtener una biopsia a fin de realizar el diagnóstico; cuando hay un problema con la función de un órgano debido a una enfermedad; por razones estéticas o para extirpar el tejido cicatricial. Para el pequeño porcentaje de personas que tienen una enfermedad sintomática o de rápido crecimiento, se ha notificado el tratamiento con quimioterapia o radiación de dosis baja, aunque no existe un tratamiento estándar consensuado. En caso de afectación ocular, los corticoesteroides se pueden aplicar en la superficie de una lesión, inyectar dentro de la lesión o tomar en forma de comprimido. En contadas ocasiones, es posible administrar radioterapia de dosis baja en el ojo para evitar la pérdida de la visión. El XG en adultos (XGA) tiende a ser más complicado y no se sabe si mejora de forma espontánea sin tratamiento. Esto puede implicar la extirpación quirúrgica sola o un tratamiento adicional según la situación clínica.

Los tratamientos más habituales para el XGJ o el XGA se derivan de la HCL, como la cladribina, la citarabina o la vinblastina más la prednisona. Si existe una mutación (BRAF, ALK, etc.), se pueden utilizar comprimidos específicos que se dirijan a esos genes.

*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)**

