



Ενημερωτικό δελτίο

Νεανικό ξανθοκοκκίωμα

Τι είναι το νεανικό ξανθοκοκκίωμα;

Το νεανικό ξανθοκοκκίωμα, γνωστό και ως JXG (juvenile xanthogranuloma), είναι μια σπάνια ιστοκυττάρωση από μη Langerhans κύτταρα που είναι συνήθως καλοήθης και αυτοπεριοριζόμενη. Εμφανίζεται συχνότερα στο τριχωτό της κεφαλής, στο λαιμό και στον κορμό. Μπορεί επίσης να εμφανιστεί στα χέρια, στα πόδια, στα άκρα ποδός και στους γλουτούς. Το νεανικό ξανθοκοκκίωμα μπορεί να προσβάλλει τα μάτια, συνήθως στα μικρά παιδιά με πολλαπλές δερματικές βλάβες. Λιγότερο συχνά, το νεανικό ξανθοκοκκίωμα μπορεί να προσβάλλει σημεία όπως οι πνεύμονες, το ήπαρ, το επινεφρίδιο, η σκωληκοειδής απόφυση, τα οστά, ο μυελός των οστών, η υπόφυση, το κεντρικό νευρικό σύστημα, οι νεφροί, η καρδιά, το λεπτό και το παχύ έντερο και ο σπλήνας.

Το νεανικό ξανθοκοκκίωμα προκαλείται από την υπερπλασία ενός τύπου ιστοκυττάρων που ονομάζονται δενδριτικά κύτταρα (δεν είναι μακροφάγα). Στη συνέχεια, τα δενδριτικά κύτταρα συσσωρεύονται και προκαλούν διάφορα συμπτώματα, ανάλογα με τη θέση την οποία βρίσκονται. Η αιτία αυτής της νόσου είναι άγνωστη.

Το νεανικό ξανθοκοκκίωμα προσβάλλει κυρίως βρέφη και μικρά παιδιά με μέση ηλικία τα 2 έτη. Μπορεί ωστόσο να παρουσιαστεί και σε ενήλικες όλων των ηλικιών. Συνήθως, εμφανίζεται ως μία μεμονωμένη δερματική βλάβη το μέγεθος της οποίας μπορεί να ποικίλλει. Τα παιδιά κάτω των 6 μηνών είναι πιο πιθανό να παρουσιάσουν πολλαπλές βλάβες. Εκδηλώνεται κατά τη γέννηση στο 10% περίπου των ασθενών, ενώ οι άνδρες προσβάλλονται συχνότερα απ' ό,τι οι γυναίκες. Όταν το νεανικό ξανθοκοκκίωμα εμφανίζεται σε ενήλικες, τείνει να είναι περισσότερο πολύπλοκο και δεν βελτιώνεται αυθόρμητα. Ο συνολικός αριθμός ασθενών με νεανικό ξανθοκοκκίωμα δεν είναι γνωστός, ενδέχεται όμως να είναι υψηλότερος από τον καταγεγραμμένο, καθώς η νόσος αυτή μπορεί καμιά φορά να μην διαγνωστεί σωστά ή μπορεί να βελτιωθεί αυθόρμητα στην περίπτωση των παιδιών.

Ποια είναι τα συμπτώματα του νεανικού ξανθοκοκκιώματος;

Τα συμπτώματα του νεανικού ξανθοκοκκιώματος μπορεί να περιλαμβάνουν:

- » Ελαφρώς κόκκινα, κίτρινα ή καφέ προεξέχοντα ελαστικά εξογκώματα του δέρματος
- » Μη φυσιολογικές εξετάσεις αίματος
- » Μη φυσιολογικές εξετάσεις ήπατος
- » Αυξημένα επίπεδα φλεγμονής (ταχύτητα καθίζησης) στο αίμα
- » Πιθανό άπιοιο διαβήτη



Ποια είναι η θεραπεία για το νεανικό ξανθοκοκκίωμα;

Οι ασθενείς με ελάχιστες βλάβες συνήθως δεν χρειάζονται θεραπεία. Χειρουργική αφαίρεση μπορεί να διενεργηθεί για διάφορους λόγους: για λήψη δείγματος για βιοψία, όταν υπάρχει πρόβλημα στη λειτουργία οργάνων εξαιτίας της νόσου, για αισθητικούς λόγους ή για την αφαίρεση ουλώδους ιστού. Εξαιρουμένων των παραπάνω λόγων, το νεανικό ξανθοκοκκίωμα του δέρματος στα παιδιά συνήθως παρακολουθείται χωρίς χορήγηση θεραπείας. Για ασθενείς με συμπτωματική ή ταχέως εξελισσόμενη νόσο, έχουν αναφερθεί περιπτώσεις χορήγησης χημειοθεραπείας ή ακτινοθεραπείας χαμηλής δόσης, αν και δεν υπάρχει κάποια κοινώς αποδεκτή τυπική θεραπεία. Όταν προσβάλλονται οι οφθαλμοί, μπορεί να χορηγηθούν στεροειδή σε μορφή γέλης, ένεσης ή χαπιού. Για να αποτραπεί η απώλεια της όρασης, μπορεί σπανίως να χρειαστεί χορήγηση ακτινοθεραπείας χαμηλής δόσης.

Ενημερωτικό δελτίο

Άποιος Διαβήτης

Τι είναι ο Άποιος Διαβήτης;

Ο Άποιος Διαβήτης (DI: Diabetes insipidus) είναι μια σπάνια διαταραχή που μπορεί να παρουσιαστεί ως συνέπεια της Ιστιοκυττάρωσης της υπόφυσης. Δεν πρέπει να συγχέεται με τον πιο συνηθισμένο σακχαρώδη διαβήτη, ο οποίος οφείλεται στην υπερβολική ποσότητα σακχάρου στο αίμα. Παρόλο που οι δύο αυτές διαταραχές έχουν παρόμοια συμπτώματα, είναι από κάθε άλλη άποψη, συμπεριλαμβανομένης της αιτίας και της θεραπείας, εντελώς ασυσχέτιστες νόσοι. Το ποσοστό εμφάνισης του Άποιου Διαβήτη δεν είναι γνωστό, καθώς δεν υπάρχει κάποια οργανωμένη μέθοδος καταμέτρησης των προσβεβλημένων ασθενών.

Ο άποιος διαβήτης είναι αποτέλεσμα βλάβης που προκαλείται στην υπόφυση, ένας μικρός αδένας στη βάση του εγκεφάλου ο οποίος αποθηκεύει και εκκρίνει μια ορμόνη που ονομάζεται ADH (αντιδιουρητική ορμόνη) ή αλλιώς βαζοπρεσσίνη. Υπό κανονικές συνθήκες, αυτή η ορμόνη επιτρέπει στους νεφρούς να ελέγχουν την ποσότητα νερού που απελευθερώνεται στη μορφή ούρων από τον οργανισμό. Όταν υπάρχει βλάβη στην υπόφυση, οι νεφροί αποβάλλουν υπερβολική ποσότητα νερού, με αποτέλεσμα την αυξημένη ούρηση που οδηγεί σε αυξημένη δίψα.

Η πρώτη αναφορά για τη σύνδεση ανάμεσα στην Ιστιοκυττάρωση και τον άποιο διαβήτη έγινε στα τέλη του 1800. Έκτοτε, ο Άποιος Διαβήτης αναγνωρίζεται ως χαρακτηριστικό γνώρισμα της Ιστιοκυττάρωσης του κυττάρου του Langerhans. Είναι γνωστό ότι εμφανίζεται και σε άλλες Ιστοκυτταρικές διαταραχές, όπως στη λεμφαδενοπάθεια Rosai-Dorfman και το νεανικό ξανθοκοκκίωμα.



Ποια είναι τα συμπτώματα του Άποιου Διαβήτη;

Τα συμπτώματα του Άποιου διαβήτη μπορεί να περιλαμβάνουν:

- » Αφυδάτωση
- » Κολλώδες στόμα ή μειωμένα δάκρυα
- » Μεταβολή στην όρεξη
- » Κόπωση/υπνηλία
- » Χαμηλή θερμοκρασία σώματος
- » Ταχύ καρδιακό ρυθμό
- » Χαμηλή αρτηριακή πίεση/καταπληξία
- » Υπερβολική δίψα και συχνή ούρηση

Ποια είναι η θεραπεία για τον άποιο διαβήτη;

Όταν ο Άποιος Διαβήτης δεν διαγιγνώσκεται και δεν αντιμετωπίζεται σωστά, μπορεί να δημιουργήσει σοβαρά προβλήματα στην καθημερινή ζωή των ασθενών. Λόγω της αυξημένης ανάγκης για ούρηση και της αυξημένης δίψας, οι καθημερινές δραστηριότητες μπορεί να επηρεαστούν σημαντικά: το πρόγραμμα στην εργασία και το σχολείο διακόπτεται, ενώ μπορεί να επηρεαστεί και η κοινωνική ζωή. Οι ασθενείς δεν μπορούν να απολαύσουν έναν συνεχόμενο ύπνο στη διάρκεια της νύχτας, ενώ οι μετακινήσεις και τα ταξίδια γίνονται με δυσκολία. Σε ορισμένους ασθενείς έχει εσφαλμένα διαγνωστεί διαταραχή καταναγκαστικής κατανάλωσης υγρών και έχει ζητηθεί η μείωση ή διακοπή κατανάλωσής τους, κάτι που μπορεί να αποδειχθεί επικίνδυνο ή ακόμα και απειλητικό για ζωή. Μόλις διαγνωστεί και αντιμετωπιστεί κατάλληλα με συνθετική βαζοπρεσίνη (DDAVP), τα συμπτώματα βελτιώνονται γρήγορα και αποκαθίσταται η φυσιολογική ποιότητα ζωής.



Ενημερωτικό δελτίο

Νόσος Rosai-Dorfman

Τι είναι η νόσος Rosai-Dorfman;

Η νόσος Rosai-Dorfman (RD), γνωστή επίσης ως Ιστιοκυττάρωση των λεμφοκόλπων με μαζική λεμφαδενοπάθεια (SHML: sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy), είναι μια σπάνια Ιστιοκυτταρική διαταραχή κατά την οποία σημειώνεται υπερπλασία ενός τύπου λευκοκυττάρων που ονομάζονται μη Langerhans Ιστιοκύτταρα των λεμφοκόλπων. Τα κύτταρα αυτά συσσωρεύονται και μπορεί να προκαλέσουν οργανικές βλάβες. Αυτό συμβαίνει συχνότερα στους λεμφαδένες, αλλά μπορεί να σημειωθεί και σε άλλα μέρη του σώματος. Ο λόγος υπερπλασίας αυτών των κυττάρων δεν είναι γνωστός, παρόλο που έχουν εξεταστεί πολλές πιθανότητες, όπως ιικά, βακτηριακά, λοιμώδη, περιβαλλοντικά και γενετικά αίτια.

Το 1969, δύο παθολόγοι, οι Juan Rosai και Ronald Dorfman, ανέφεραν μια διακριτή Ιστιοκυτταρική διαταραχή σε διάφορους ασθενείς που παρουσίαζαν μαζική διόγκωση των λεμφαδένων καθώς και άλλα συμπτώματα. Ονόμασαν την πάθηση αυτή Ιστιοκυττάρωση των λεμφοκόλπων με μαζική λεμφαδενοπάθεια και έκτοτε είναι γνωστή ως νόσος Rosai-Dorfman.

Ο πραγματικός αριθμός περιπτώσεων RD δεν είναι γνωστός, παρότι εμφανίζεται παγκοσμίως και φαίνεται να προσβάλλει εξίσου άνδρες και γυναίκες. Συνήθως παρουσιάζεται τα 10 πρώτα χρόνια ζωής, όμως μπορεί να εμφανιστεί και σε ενήλικες ασθενείς.

Επειδή η νόσος αυτή είναι τόσο σπάνια, δεν έχουν διεξαχθεί μεγάλες ερευνητικές μελέτες και έτσι δεν υπάρχει κάποια καθιερωμένη, ευρέως αποδεκτή θεραπεία. Ωστόσο, η RD είναι συνήθως μη απειλητική για τη ζωή και πολλοί ασθενείς δεν χρειάζονται θεραπεία.

Ποια είναι τα συμπτώματα της νόσου Rosai-Dorfman;

Τα συμπτώματα της RD μπορεί να περιλαμβάνουν:

- » Πυρετό
- » Ωχρότητα/αναιμία
- » Αδυναμία
- » Απώλεια βάρους
- » Κεφαλαλγίες
- » Δυσκολία στην αναπνοή



- » Διόγκωση λεμφαδένων
- » Ρινορραγίες
- » Ρινική απόφραξη ή έκκριση

Ποια είναι η θεραπεία για τη νόσο Rosai-Dorfman;

Πιστεύεται ότι το 70% με 80% των ασθενών έχουν αυθόρμητη βελτίωση των συμπτωμάτων χωρίς θεραπεία, μπορεί ωστόσο να εμφανίσουν εναλλασσόμενα επεισόδια επιδείνωσης και ύφεσης των συμπτωμάτων για μεγάλο χρονικό διάστημα. Για ορισμένους ασθενείς με σοβαρή ή επίμονη νόσο ή για περιπτώσεις όπου απειλείται η λειτουργία των οργάνων (όπως απόφραξη της αναπνοής ή νεφρική ανεπάρκεια) μπορεί να απαιτείται θεραπεία με χειρουργική επέμβαση, χορήγηση στεροειδών ή/και χημειοθεραπεία. Σε σπάνιες περιπτώσεις μπορεί να χρησιμοποιηθεί ακτινοθεραπεία.

Ενημερωτικό δελτίο

Νόσος Erdheim-Chester

Τι είναι η νόσος Erdheim-Chester;

Η νόσος Erdheim-Chester (ECD) είναι μια σπάνια μορφή Ιστιοκυττάρωσης από μη Langerhans κύτταρα. Το κύριο χαρακτηριστικό της είναι η υπερβολική παραγωγή ιστοκυττάρων, ενός τύπου λευκών αιμοσφαιρίων. Αυτά τα κύτταρα, που υπό φυσιολογικές συνθήκες καταπολεμούν τις λοιμώξεις και τους τραυματισμούς, συσσωρεύονται σε διάφορα όργανα και ιστούς και μπορούν να προκαλέσουν ποικιλία συμπτωμάτων, συμπεριλαμβανομένης της ανεπάρκειας οργάνων.

Η ECD είναι μια νόσος που συνήθως εκδηλώνεται στη μέση ηλικία, με μέση ηλικία εμφάνισης τα 53 έτη. Μπορεί να προσβάλλει τόσο άνδρες όσο και γυναίκες. Το ποσοστό εμφάνισης δεν είναι γνωστό, εντούτοις πιστεύεται ότι υποδιαγιγνώσκεται ή/και ότι διαγιγνώσκεται εσφαλμένα. Σήμερα, δεν κατηγοριοποιείται ως καρκίνος, διαταραχή του ανοσοποιητικού ή λοίμωξη. Δεν πιστεύεται ότι είναι μεταδοτική ή κληρονομική. Η αιτία της είναι άγνωστη.



Η νόσος αυτή επηρεάζει κυρίως τα επιμήκη οστά (χέρια και πόδια), μπορεί όμως να προσβάλλει τους ιστούς πίσω από τους οφθαλμικούς βολβούς, τους νεφρούς, το δέρμα, τον εγκέφαλο, τους πνεύμονες, την καρδιά, την υπόφυση και τμήμα του οπίσθιου κοιλιακού τοιχώματος που ονομάζεται οπισθοπεριτοναϊκός χώρος. Ορισμένες φορές η ECD συγχέεται με την Ιστιοκυττάρωση του κυττάρου του Langerhans (LCH). Ωστόσο, τα αποτελέσματα βιοψίας του επηρεασμένου ιστού διαφέρουν σε πολλά σημεία από αυτά της LCH και μπορούν να αποτελέσουν βάση οριστικής διάγνωσης. Τα κύτταρα στην ECD έχουν θετική χρώση για τις ίδιες πρωτεΐνες με αυτές στη νόσο του νεανικού ξανθοκοκκιώματος (JXG), όμως η κλινική εμφάνιση και ηλικία διαφέρουν. Τα συμπτώματα και η πορεία της νόσου εξαρτώνται από τη θέση και την έκταση της βλάβης στα εσωτερικά όργανα (δηλ. νόσος εκτός των οστών).

Ποια είναι τα συμπτώματα της νόσου Erdheim-Chester;

Τα συμπτώματα της ECD μπορεί να περιλαμβάνουν:

- » Δυσκολία στον συντονισμό, δυσαρθρία, διαταραχές της συμπεριφοράς και ταχεία, ακούσια κίνηση των ματιών
- » Εξόφθαλμο, διαταραχές της όρασης συμπεριλαμβανομένης διπλωπίας, κίτρινα εξογκώματα στα βλέφαρα
- » Πόνο στα οστά (κυρίως στα χέρια και τα πόδια)
- » Πόνο και δυσλειτουργία των νεφρών
- » Οσφυαλγία και άλγος στο στομάχι

Ποια είναι η θεραπεία για τη νόσο Erdheim-Chester;

Καθώς πρόκειται για μια πολύ σπάνια νόσο, δεν έχει καθιερωθεί κάποιο ευρέως αποδεκτό πλάνο θεραπείας. Έχουν ωστόσο χρησιμοποιηθεί διάφορες θεραπείες από μεμονωμένους ιατρούς με διαφορετικούς βαθμούς επιτυχίας. Μία από αυτές περιλαμβάνει τη χορήγηση συστηματικών κορτικοστεροειδών, ένα είδος φαρμάκου με βάση τις ορμόνες που μειώνει τη φλεγμονή στο σώμα. Μια άλλη θεραπεία είναι η ανοσοθεραπεία με ιντερφερόνη, η οποία αποκαθιστά την ικανότητα του ανοσοποιητικού συστήματος να καταπολεμά τις λοιμώξεις. Χορηγείται συνήθως με ένεση χημειοθεραπείας, αγωγή που χορηγείται συνήθως ενδοφλέβια για να ελεγχθεί η υπερπλασία των Ιστιοκυττάρων. Επίσης, ως θεραπεία, μπορεί να χρησιμοποιηθεί ακτινοθεραπεία και χειρουργική επέμβαση.



Ενημερωτικό δελτίο

Αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστιοκυττάρωση (HLH)

Τι είναι η αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστιοκυττάρωση;

Η αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστιοκυττάρωση (Hemophagocytic Lymphohistiocytosis: HLH) είναι μια σπάνια διαταραχή του ανοσοποιητικού συστήματος που προσβάλλει κυρίως βρέφη μικρής ηλικίας και παιδιά, αν και μπορεί να αναπτυχθεί για πρώτη φορά σε οποιαδήποτε ηλικία. Σύμφωνα με μια μελέτη μεγάλου πληθυσμού που δημοσιεύθηκε στη Σουηδία, εκτιμάται ότι εμφανίζεται σε 1,2 περιπτώσεις στο ένα εκατομμύριο. Η HLH συχνά αναφέρεται είτε ως "πρωτογενής" που είναι μια κληρονομική μορφή της νόσου, είτε ως "δευτερογενής", μια μορφή που σχετίζεται με λοιμώξεις, ιούς, αυτοάνοσες παθήσεις και κακοήθειες (καρκίνους).

Ποια είναι τα συμπτώματα της αιμοφαγοκυτταρικής λεμφοϊστιοκυττάρωσης;

Τα συμπτώματα της HLH μπορεί να περιλαμβάνουν:

- » Επίμονο πυρετό, συχνά υψηλό
- » Δυσλειτουργία του ήπατος και του σπλήνα
- » Προβλήματα συντονισμού
- » Αιφνίδια τύφλωση
- » Διογκωμένους λεμφαδένες
- » Επιληπτικές κρίσεις, ευερεθιστότητα και κόπωση
- » Ανοσολογική δυσλειτουργία
- » Δερματικό εξάνθημα
- » Μη φυσιολογικές εξετάσεις αίματος
- » Αδυναμία των νεύρων του προσώπου/των ματιών
- » Παράλυση και κόμα (πολύ σπάνια)



Ποια είναι η διαφορά ανάμεσα στην πρωτογενή και τη δευτερογενή μορφή της HLH;

Η πρωτογενής μορφή της HLH είναι επίσης γνωστή ως οικογενής αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστικοκυττάρωση (familial hemophagocytic Lymphohistiocytosis: FHLH ή FHL). Παρουσιάζεται όταν κληρονομούνται ελαττωματικά γονίδια είτε και από τους δύο γονείς (αυτοσωμική υπολειπόμενη) ή μόνο από τη μητέρα. Από το 1999, έχουν αναγνωρισθεί πέντε γονίδια που αντιστοιχούν σε πέντε τύπους αυτοσωμικής υπολειπόμενης HLH.

Η δευτερογενής HLH συχνά διαγιγνώσκεται σε ασθενείς μεγαλύτερης ηλικίας και δεν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό που να σχετίζεται με αυτήν τη μορφή της νόσου. Παρότι δεν έχει αποδειχθεί ότι προκαλείται από εμβολιασμούς, ιικές λοιμώξεις όπως ο ιός Epstein-Barr, ο κυτταρομεγαλοϊός (CMV) ή ο ιός του έρπητα, και άλλες υποκείμενες νόσους, είναι πιθανό να σχετίζεται με τα παραπάνω.

Ποια είναι η θεραπεία για την αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστικοκυττάρωση;

Η θεραπεία της HLH/FHL μπορεί να περιλαμβάνει συνδυασμό χημειοθεραπείας, ανοσοθεραπείας και λήψης στεροειδών. Μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθούν αντιβιοτικά και αντικαταστάσιμα φάρμακα. Αυτές οι θεραπείες μπορεί να ακολουθηθούν από μεταμόσχευση μυελού των οστών ή βλαστοκυττάρων σε ασθενείς με επίμονη ή υποτροπιάζουσα HLH ή σε ασθενείς με FHL.