

HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS Y SU VARIABLE PRESENTACIÓN CLÍNICA

García B, Hernández L, Miró C, González M, Cerdán C, Soler P, Rico A, Moscardó C, del Cañizo M, Ruiz L

Introducción

La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) es una enfermedad que se caracteriza por la proliferación y acumulación de células dendríticas que derivan de los progenitores CD34+ de la médula ósea. Se trata de células dendríticas patológicas con positividad para CD1a o CD207. La etiopatogenia exacta es desconocida, aunque se postula que intervienen en el mecanismo etiopatogénico un defecto en la regulación del sistema inmune, la proliferación clonal de células patológicas y las mutaciones oncogénicas. La mutación BRAF V600E está presente en más del 50% de los casos de HCL.

Se trata de una enfermedad más frecuente en edad pediátrica y de predominio en varones. Se estima una incidencia de 2 a 10 casos por millón de niños menores de 14 años, con un pico de incidencia entre 1 y 4 años.

Tiene una presentación clínica muy variable y un curso impredecible, desde resolución espontánea hasta afectación multiorgánica con pronóstico fatal. La afectación más frecuente es a nivel óseo y cutáneo.

Caso clínico

Niño de 3 años que consulta por un cuadro de 2 meses de evolución de astenia, anorexia y pérdida de peso, polidipsia y poliuria de hasta 6 litros al día, lesiones cutáneas en tronco y cuero cabelludo, otalgia y otorrea. Se solicita una analítica sanguínea en la que destaca una hipernatremia con un aumento de la osmolalidad plasmática, junto con una densidad y un sodio urinario bajos. Se realiza una serie ósea radiológica que muestra lesiones líticas en hueso temporal y parietal, diáfisis femoral y hueso iliaco, una RMN cerebral que muestra un engrosamiento nodular del tallo hipofisario con ausencia de neurohipófisis y un TAC de peñascos en el que se objetiva afectación extensa de la región mastoidea con ocupación del oído medio.

Se realiza biopsia cutánea de la piel adyacente a una de las lesiones óseas, visualizándose un infiltrado inflamatorio de histiocitos con positividad para la proteína CD1a y S-100, por lo que se confirma el diagnóstico de histiocitosis de células de Langerhans. Además, se detecta la mutación BRAF V600. No presenta afectación hematológica ni otras alteraciones endocrinas, y las pruebas de imagen descartan afectación pulmonar o abdominal. Se trata por tanto de una histiocitosis de células de Langerhans con afectación multisistémica sin implicación de órganos de riesgo (hígado, bazo y sistema hematopoyético). Se inicia tratamiento con desmopresina sublingual para la diabetes insípida y se coloca un catéter venoso central para el inicio de tratamiento quimioterápico con vinblastina y prednisona. Al mes del inicio del tratamiento el paciente se encuentra asintomático, con buen control de la diuresis y controles analíticos normales, desaparición de la dermatitis y la otorrea y estabilidad de las lesiones óseas en las pruebas de imagen.

Conclusiones

La histiocitosis de células de Langerhans, además de ser una entidad poco frecuente, tiene una presentación clínica muy variable que en ocasiones puede dificultar el diagnóstico. Una manifestación característica es la afectación del eje hipotálamo-hipófisis, siendo la diabetes insípida central la alteración endocrina más frecuente. El diagnóstico requiere confirmación histológica e inmunohistoquímica y el tratamiento varía en función de la extensión y la gravedad de la enfermedad, siendo la quimioterapia el tratamiento de elección en pacientes con afectación multisistémica.

