

Cellule interessate ? CD1a-positive e CD207-positive.

Controlla impatto sulle cellule e conseguenze su di esse

Possibile cura? Vemurafenib (da sola o in combinazione) e cortisone siccome è una malattia auto-immune hanno utilizzato il cortisone per resettare il sistema immunitario.

Vemurafenib = agente di disattivazione tumorale che blocca efficacemente diverse proteochinasi e fungono da inibitori della crescita tumorale. Riconosce alcune proteine che si trovano sulla parete delle cellule tumorali o all'interno della cellula. Il vemurafenib è, in particolare, un inibitore della Serina-Treonina chinasi BRAF. Le mutazioni del gene braf si traducono in proteine braf attivate in maniera costitutiva che possono causare la proliferazione cellulare senza fattori di crescita associati.

Mutazione? BRAF V600. Mutazione somatica (= cambiamento che si verifica in alcune cellule dopo la nascita. Non erediti queste mutazioni, accadono casualmente al feto in via di sviluppo. Il gene BRAF è responsabile della produzione di una proteina che controlla la crescita e lo sviluppo cellulare.

Normalmente questa proteina può essere accesa e spenta in risposta a segnali chimici. Una mutazione in questo gene fa sì che la proteina rimanga bloccata nella posizione "on", il che fa sì che troppe cellule LCH crescano e si dividano. Questo può causare danni ai tessuti e formazione di tumori. Gli scienziati hanno scoperto mutazioni in geni (MAP2K1, RAS, ARAF) che possono anche portare alla malattia. Alcuni ricercatori ritengono che anche altri fattori, come le tossine ambientali e le infezioni virali possono portare alla formazione del disturbo. I fattori ambientali tra questi c'è: fumo, storico familiare, esposizione a determinate sostanze chimiche durante la gravidanza codone 600 (600 è il codone, ricorda elenco così 1400)

Sintomi: Può causare gonfiore o un nodulo su un osso come il cranio, l'orbita oculare, l'osso dell'orecchio, mascella, braccia, gambe, colonna vertebrale, fianchi o coste. Il gonfiore può essere doloroso o meno.

Ulteriori sintomi che colpiscono le ossa possono includere:

- Mal di testa
- Dolore al collo/schiena
- Fratture
- Difficoltà nella deambulazione.
- Lividi

- Facile sanguinamento dovuto a basse piastrine
- Vertigini
- Vomito

Le cellule CD1a-positive e CD207-positive sono caratteristiche fondamentali dell'LCH. Questi due marcatori permettono di identificare le cellule patologiche

### CD1a

E' una molecola di superficie presente normalmente sulle cellule dentritiche di langherans. Serve alla presentazione dell'antigene ai linfociti T. Nella LCH le cellule malate mostrano forte espressione di CD1a, che aiuta a riconoscerle alla biopsia.

### CD207 (Langerina)

E' una proteina specifica delle cellule di langerhans, localizzata nei granuli di birbeck (strutture tipiche di queste cellule). E' molto più specifica di CD1a per le cellule di langherans.

Le cellule della LCH sono CD207-positive, confermando la loro origine della linea dentritica/langheransiana.

LCH è un disturbo raro che colpisce principalmente neonati e bambini. Il disturbo si verifica quando le cellule del sistema immunitario (chiamate cellule di langherans) si accumulano nel corpo del bambino.

Le cellule di langherans sono un tipo di globuli bianchi che aiutano il sistema immunitario del bambino a difendersi dall'infezione, si trovano in tutto il corpo, specialmente nella pelle, nei polmoni, nei linfonodi, midollo osseo, milza e fegato.

Quando c'è un accumulo di queste cellule può danneggiare i tessuti del bambino e causare lesioni in un uno o più zone del corpo del bambino. La

prognosi è generalmente buona. Per molti bambini affetti da LCH, la malattia scompare con un trattamento appropriato. In effetti può andare via da solo nel caso in cui si verifichi solo nella pelle, ma quando colpisce midollo osseo – milza – fegato, la malattia richiede una terapia intensiva. Mortalità in genere del 20%. Generalmente colpisce neonati e bambini di età compresa tra 1 e 15 anni.

LCH è rara negli adulti ma può verificarsi.

Sito del bambin Gesù

PubMed

AIMAC

Clevelandclinic.com