Závěr

Erdheimova-Chesterova nemoc je vzácná histiocytóza, jejímž podkladem jsou pěnité histiocyty akumulované do patologických ložisek kdekoliv v organismu. Lékaři by si na možnost této choroby měli vzpomenout u pacientů s bolestmi kostí a s laboratorními projevy zánětu. FDG-PET/CT vyšetření, ale i scintigrafie skeletu může toto podezření a vysokou jistotou potvrdit. K definitivní diagnóze je třeba histologie z nejvíce FDG avidního kostního ložiska.

O existenci ECD by měli hlavně vědět neurologové, ortopedi či kožní lékaři, protože k nim přicházejí pacienti s příznaky této nemoc nejčastěji. Pokud tito lékaři správně nasměrují diagnostické kroky a podaří se jim získat reprezentativní vzorek pro histologické vyšetření, s překvapením zjistí, že podkladem nemoci je buňka z hemopoetické tkáně, a pošlou pacienta k hematologovi.

Hematologovi pak nezbývá nic jiného, než v literatuře zjistit možnosti léčby této nemoci, a protože žádný z nových léků u nás není pro ECD registrován a kvůli vzácnosti nemoci ani v budoucnu nebude, je nutné požádat revizní lékaře o schválení úhrady těchto léků. V době dostupnosti nových cílených léků typu vemurafenibu, dabrafenibu, trametinibu a cobimetinibu je nutno požadovat po patolozích průkaz v textu popsaných mutací, aby byl podklad pro žádost plátci zdravotní péče o tyto léky na paragraf 16. Tento článek by mohl sloužit jako teoretické zdůvodnění zmíněné léčby.

Z našeho pohledu je kladribin zatím stále lékem první volby, který je u těchto pacientů bez poškození krvetvorné tkáně výborně tolerován, na rozdíl od jeho klasické indikace, kterou je vlasatobuněčná leukemie, tedy choroba s poškozenou kostní dření, kde se po jeho podání občas prohlubuje cytopenie. To se v případě podání kladribinu pacientům s histiocytárními chorobami, jako je Erdheimova-Chesterova jednotka nebo histiocytóza z Langerhansových buněk, neděje.

Text napsán v rámci institucionální podpory MOÚ

LITERATURA

1. Haroche J, Cohen-Aubart F, Rollins BJ. Histiocytoses: emerging neoplasia behind inflammation. Lancet Oncol 2017; 18(2): e113–e125.
2. Papo M, Emile JF, Maciel TT et al. Erdheim-Chester Disease: a Concise Review. Curr Rheumatol Rep 2019; 21(12): 66. doi: 10.1007/s11926-019-0865-2.
3. Jendro MC, Zeidler H, Rosenthal H et al. Improvement of Erdheim-Chester disease in two patients by sequential treatment with vinblastine and mycophenolate mofetil. Clin Rheumatol 2004; 23 (1): 52–56.
4. Broccoli A, Stefoni V, Faccioli L et al. Bilateral orbital Erdheim-Chester disease treated with 12 weekly administrations of VNCOP-B chemotherapy: a case report and a review of literature. Rheumatol Int 2012; 32(7): 2209–2213.
5. Jeon IS, Lee SS, Lee MK. Chemotherapy and interferon-alpha treatment of Erdheim-Chester disease. Pediatr Blood Cancer 2010; 55(4): 745–747.
6. Bourke SC, Nicholson AG, Gibson GJ. Erdheim-Chester disease: pulmonary infiltration responding to cyclophosphamide and prednisolone. Thorax 2003; 58(11): 1004–1005.
7. Yano S, Kobayashi K, Kato K et al. A case of Erdheim-Chester disease effectively treated by cyclophosphamide and prednisolone. Nihon Kokyuki Gakkai Zasshi 2007; 45(1): 43–48.
8. Gaspar N, Boudou P, Haroche J et al. High-dose chemotherapy followed by autologous hematopoietic stem cell transplantation for adult histiocytic disorders with central nervous system involvement. Haematologica 2006; 91(8): 1121–1125.
9. Boissel N, Wechsler B, Leblond V. Treatment of refractory Erdheim-Chester disease with double autologous hematopoietic stem-cell transplantation. Ann Intern Med 2001; 135(9): 844–845.
10. Cao XX, Niu N, Sun J et al. Efficacy of intermediate-dose cytarabine in central nervous system-relapsed wild-type BRAF Erdheim-Chester disease. Ann Hematol 2018; 97(1): 185–187.
11. Wang JN, Qiu Y, Niu N et al. Successful treatment of central nervous system involved Erdheim-Chester disease by intermediate-dose cytarabine as first-line therapy. Acta Oncol 2019: 1–4. doi: 10.1080/0284186X.2019.1670355.
12. Mascalchi M, Nencini P, Nistri M et al. Failure of radiation therapy for brain involvement in Erdheim Chester disease. J Neurooncol 2002; 59(2): 169–172.
13. Katsunori M, Yasushi N, Masahiro H. Radiotherapy for Erdheim–Chester disease. Int J Clin Oncol 2007; 12: 238–241.
14. Chicas Sett R, Pons Llanas O, Celada Álvarez F. A case report of recurrent adult-onset xanthogranuloma: is the radiotherapy a treatment option? Int Cancer Conf J 2015; 5 (2): 77–81.
15. Blomstrand L, Thor A, Hagberg H. Erdheim-Chester disease presenting as periodontal disease: Experience of treatment with cladribine, interferon-a, local radiotherapy and anakinra. Acta Oncol 2016; 55(2): 248–250.
16. Matsui K, Nagata Y, Hiraoka M. Radiotherapy for Erdheim-Chester disease. Int J Clin Oncol. 2007; 12(3): 238–241.
17. Miller R, Villá S, Kamer S et al. Palliative treatment of Erdheim–Chester disease with radiotherapy: a rare cancer network study. Radiother Oncol 2006; 80: 323–326.
18. Sivak-Callcot J, Rootman J, Rasmussen S et al. Adult xanthogranulomatous disease of the orbit and ocular adnexa: new inmunohistochemical findings and clinical review. Br J Ophthalmol 2006; 90: 602–608.
19. Veyssier-Belot C, Cacoub P, Caparros-Lefebvre D et al. Erdheim–Chester disease. Clinical and radiologic characteristics of 59 cases. Medicine 2001; 75: 157–169.
20. Singh V, Prajeeth CK,Gudi V et al. 2-Chlorodeoxyadenosine (cladribine) induces apoptosis in human monocyte-derived dendritic cells. Clin Exp Immunol 2013; 173(2): 288–297.
21. Goyal G, Ravindran A, Young JR et al. Mayo Clinic Histiocytosis Working Group. Clinicopathological features,treatment approaches, and outcomes in Rosai-Dorfman disease. Haematologica. 2019 Apr 19. pii: haematol .2019.219626. doi: 0.3324/haematol.2019.219626.
22. Adam Z, Řehák Z, Koukalová R et al. PET-CT dokumentovaná kompletní 4letá remise Erdheimovy-Chesterovy nemoci po léčbě kladribinem. Vnitřní lék 2014; 60(5–6) 499–511.
23. Azadeh N, Tazelaar HD, Gotway MB et al. Erdheim Chester Disease treated successfully with cladribine. Respir Med Case Rep 2016; 18: 37–40.
24. Myra C, Sloper L, Tighe PJ et al. Treatment of Erdheim-Chester disease with cladribine: a rational approach. Br J Ophthalmol 2004; 88(6): 844–847.
25. Perić P, Antić B, Knezević-Usaj S et al. Successful treatment with cladribine of Erdheim-Chester disease with orbital and central nervous system involvement developing after treatment of Langerhans cell histiocytosis. Vojnosanit Pregl 2016; 73(1): 83–87.
26. Rajendra B, Duncan A, Parslew R et al. Successful treatment of central nervous system juvenile xanthogranulomatosis with cladribine. Pediatr Blood Cancer 2009; 52(3): 413–415.
27. Sheidow TG, Nicolle DA, Heathcote JG. Erdheim-Chester disease: two cases of¨orbital involvement. Eye (Lond) 2000; 14(Pt 4): 606–612.
28. Sutton L, Sutton S, Sutton M. Treatment of necrobiotic xanthogranuloma with 2-chlorodeoxyadenosine. Skinmed 2013; 11(2): 121–123.
29. Tamura S, Kawamoto K, Miyoshi H et al. Cladribine treatment for Erdheim-Chester disease involving the central nervous system and concomitant polycythemia vera: A case report. J Clin Exp Hematop 2018; 58(4): 161–165.
30. Goyal G, Shah MV, Call TG et al. Clinical and Radiologic Responses to Cladribine for the Treatment of Erdheim-Chester Disease. JAMA Oncol 2017; 3(9): 1253–1256.
31. Esmaeli B, Ahmadi A, Tang R et al. Interferon therapy for orbital infiltration secondary to Erdheim-Chester disease. Am J Ophthalmol 2001; 132(6): 945–947.
32. Braiteh F, Boxrud C, Esmaeli B et al. Successful treatment of Erdheim-Chester disease, a non-Langerhans-cell histiocytosis, with interferon-alpha. Blood 2005; 106(9): 2992–2994.
33. Suzuki HI, Hosoya N, Miyagawa K et al. Erdheim-Chester disease: multisystem involvement and management with interferon-alpha. Leuk Res 2010; 34(1): e21–e24.
34. Haroche J, Amoura Z, Trad SG et al. Variability in the efficacy of interferon-alpha in Erdheim-Chester disease by patient and site of involvement: results in eight patients. Arthritis Rheum 2006; 54(10): 3330–3336.
35. Hervier B, Arnaud L, Charlotte F et al. Treatment of Erdheim-Chester Disease with long-term high-dose interferon-α. Semin Arthritis Rheum 2012; 41(6): 1–7.
36. Arnaud L, Hervier B, Neel A et al. CNS involvement and treatment with interferon- are independent prognostic factors in Erdheim-Chester disease: a multicenter survival analysis of 53 patients. Blood 2011; 117(10): 2778–2782.
37. Diamond Elm, Dagna L, Hyman D et al. Consensus guidelines for the diagnosis and clinical mamagement of Erdheim Chester disease. Blood 2014; 124(4): 483–492.
38. Bulycheva EN, Baykov VV, Zaraĭskiĭ MI et al. Rare form of Erdheim-chester disease presenting with isolated central skeletal lesions treated with a combination of alfa-interferon and zoledronic Acid. Case Rep Hematol 2015; 2015: 876752. doi: 10.1155/2015/876752.
39. Suzuki HI, Hosoya N, Miyagawa K et al. Erdheim-Chester disease: multisystem involvement and management with interferon-alpha. Leuk Res 2010; 34(1): e21–e24.