

Kenmerken van systemische histiocytosen (ECD, LCH, RDD)

Opmerkingen:

- Onderstaande tabel betreft een aanpassing van Diamond et al. (Blood 2014)
- Sterke ziekte specifieke kenmerken zijn vetgedrukt

Histopathologische kernmerken	ECD	LCH	RDD
CD86	+	+	+
CD163	+	+	+
CD1a	-	+	-
CD207	-	+	-
S100	- of zwak +	+	+
Factor XIIIa	+	-	-
Touton reus cellen	+	-	-
Andere karakteristieken	Xanthomateuze veranderingen	Birbeck granulae bij elektronen microscopie	Intracytoplasmatische lymfocyten (emperipolesis)
Orgaan systeem betrokkenheid	ECD	LCH	RDD
Huid	Xanthelasmata Gele/roodbruine plaques	Erythemateuze plaques Resistent eczeem	Vaste geïndureerde papels
Hart	Pericard effusie Myocard infiltratie Pseudotumor rechter atrium "Coated aorta"	Zelden	Zelden
Longen	Septale verdikkingen, ground glass veranderingen of centri-lobulaire opaciteiten op CT	Nodulaire en cysteuze afwijkingen boven en midden kwabben	Zelden
Retroperitoneum	Perinefrische infiltratie	Zelden	Zelden
Lever en milt	Zelden	Zeldzaam, maar indicatief voor hoog risico ziekte	Zelden
Bot	Femur en tibia Botpijn	Craniofaciale botten , proximale ledematen, bekken, scapula	Zelden
Lymfeklieren	Zelden	Zeldzaam, maar indicatief voor hoog risico ziekte	Cervicale lymfadenopathie , ook lymfadenopathie axillair, inguinaal, para-aortaal of mediastinaal mogelijk
CZS	Cerebellaire of stam laesies Durale laesies Laesies hersen parenchym	Cerebellaire of stam laesies Laesies hersen parenchym Durale laesies Neurodegeneratieve LCH	Durale laesies
Mutaties	ECD	LCH	RDD
BRAF V600E	50%	55-60%	3%
MAP2K1 (=MEK1)	20%	15-20%	15%
KRAS/NRAS	8%	2%	25-30%
ARAF	4%	1%	3%
PI3K	3%	-	1%

Literatuur

Diamond EL, Dagna L, Hyman DM, Cavalli G, Janku F, Estrada-Veras J et al. Consensus guidelines for the diagnosis and clinical management of Erdheim-Chester disease. *Blood* 2014; 124(4): 483-492. e-pub ahead of print 2014/05/23

Goyal G, Heaney ML, Collin M, Cohen Aubart F, Vaglio A, Durham BH et al. Erdheim-Chester disease: Consensus recommendations for the evaluation, diagnosis, and treatment in the molecular era. *Blood* 2020; 135(22): 1929-1945. e-pub ahead of print 2020/03/19