

Questo sito utilizza Google Analytics. Se prosegui nella navigazione, darai la tua autorizzazione all'utilizzo di cookie a fini statistici per la stima delle visite al sito.

OK

[Ulteriori informazioni \(Education\\_AboutOrphanet.php?lng=IT&stapage=CGU#cookiesAnchor\)](#)

## Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

Cerca una malattia rara

Leucemia variante a cellule capellute

### Definizione della malattia

La leucemia variante a cellule capellute (HCL-V) è considerata una forma rara e indolente della leucemia a cellule B mature e di piccole dimensioni; è caratterizzata da splenomegalia, aumento del numero dei globuli bianchi (WBC) e midollo osseo ipercellulare.

**ORPHA:300878**

*Sinonimo/i:*

HCL-v

Variante della reticoloendoteliosi leucemica

Variante prolinfocitica della HCL

Variante prolinfocitica della leucemia a cellule capellute

*Prevalenza:* Sconosciuto

Questo sito utilizza Google Analytics. Continuando la navigazione, accetti la tua autorizzazione all'utilizzo di cookie a fini statistici per la stima delle visite al sito.

OK

[Ulteriori informazioni](#) (Education\_AboutOrphanet.php?lng=IT&stapage=CGU#cookiesAnchor)

Età di esordio: **Età adulta**

*ICD-10:* **C91.4**

*OMIM:* -

*UMLS:* **C0349633**

*MeSH:* -

*GARD:* -

*MedDRA:* **10019054**

## Riassunto

### Dati epidemiologici

La HCL-V comprende circa il 10-20% dei pazienti con HCL e lo 0,4% di tutti i tumori maligni linfoidi. Ogni anno, negli Stati Uniti, vengono diagnosticati circa 60-75 pazienti affetti dalla HCL-V.

### Descrizione clinica

La HCL-V interessa spesso la popolazione anziana (età media 71 anni), senza significativa predominanza di genere (maschio/femmina 1.6). I segni di esordio più frequenti sono la pesantezza o la distensione addominale, di solito associate a splenomegalia, epatomegalia e sintomi secondari alle citopenie, come l'anemia, l'emorragia e/o le infezioni. Sono rari i segni dell'autoimmunità, come l'anemia emolitica positiva al test di Coombs. È stata descritta una malattia simile alla HCL-V in Giappone, definita come HCL-variante giapponese (HCL-Jv; si veda questo termine).

### Dati eziologici

Questo sito utilizza Google Analytics. Se prosegui nella navigazione darai la tua autorizzazione all'utilizzo di cookie a fini statistici per la stima delle visite al sito. [Ulteriori informazioni \(Education About Orphanet.php?lng=IT&stapage=COU#cookiesAnchor\)](#)

OK

L'eziologia non è nota e non vi è alcuna evidenza di associazione con l'esposizione ai carcinogeni, alle radiazioni o alle infezioni virali. È stata documentata la perdita di un allele di *p53* a seguito di monosomia *3* (delezione) in alcuni pazienti affetti da HCL-V non presentano la mutazione BRAF-V600E. Tuttavia, il gene *VH* più comunemente implicato nella HCL-V (*IGHVH4-34*; 14q32.33) presenta un'elevata omologia con la sua sequenza germinale e presenta sintomi caratteristici della HCL-V, come l'età avanzata, l'aumento dei leucociti, la scarsa risposta alla terapia, la sopravvivenza più breve. Si ritiene che la HCL-V non sia biologicamente correlata con la HCL.

## Metodi diagnostici

La diagnosi si sospetta in base all'esame fisico, alla biopsia splenica e midollare, alla tomografia computerizzata (TC) e ai test di laboratorio, che mostrano un aumento del numero dei globuli bianchi ( $>10 \times 10^9/l$ ). Dal punto di vista morfologico, le cellule della HCL-V sono simili a quelle della HCL-C, ma mostrano un aumento del rapporto nucleo/citoplasma, in assenza di complessi ribosoma-lamella. Le cellule della HCL-V non mostrano reattività alla fosfatasi acida resistente al tartrato (TRAP). La diagnosi di HCL-V viene confermata con l'immunofenotipizzazione mediante citometria a flusso (le cellule nella HCL-V sono sempre CD25-negative e CD11c-positive) e dal punteggio della leucemia linfatica cronica (CLL). Il punteggio CLL si basa sull'analisi immunofenotipica di cinque marker di membrana (CD5, CD22, CD23, FMC7, Smlg). Il punteggio ottenuto combina il livello di espressione di ciascun marker. La HCL-V ha un punteggio compreso tra 0 e 1.

## Diagnosi differenziale

La diagnosi differenziale si pone con il linfoma splenico a linfociti villosi (SLVL), il linfoma splenico diffuso della polpa rossa (SRPL), la HCL-C, il linfoma a cellule del mantello, la leucemia prolinfocitica a cellule B (B-PLL) (si vedano questi termini) e la HCL-Jv.

## Presenza in carico e trattamento

Non vi è un trattamento adeguato per la HCL-V. In due terzi dei pazienti, la splenectomia comporta una remissione parziale. Molto raramente, i pazienti possono andare incontro alla remissione completa dopo tre o quattro cicli di cladribina (autorizzazione all'immissione in commercio europea nel 2009, designazione orfana). In alcuni pazienti, può portare benefici il trattamento combinato con analoghi delle purine (cladribina o pentostatina) e rituximab o immunotossina anti-CD22 BL22 con rituximab.

## Prognosi

Questo sito utilizza Google Analytics. Se prosegui nella navigazione, darai la tua autorizzazione all'utilizzo di cookie a fini statistici per la stima delle visite al sito. [OK](#)

La HCL-V è una malattia aggressiva con decorso clinico cronico. La sopravvivenza media è di nove anni, solo il 15% casi sopravvive oltre i 15 anni ed è scarsa la risposta agli analoghi delle purine. Tuttavia, può essere raggiunta la remissione completa con rituximab e l'immunotossina anti-CD22 BL22.

*Revisore(i) esperto(i): Pr Tadeusz ROBAK - Ultimo aggiornamento: Giugno 2013*

### Informazioni dettagliate

#### Articolo per il grande pubblico

[Deutsch \(2010,.pdf\)](#)

#### Articolo per i professionisti

› Informazioni in breve

[Polski \(2013,.pdf\)](#)

› Articolo di revisione

[Deutsch \(2010\)](#)

› Linee guida di buona pratica clinica

[English \(2012\)](#)

Questo sito utilizza Google Analytics. Se prosegui nella navigazione, darai la tua autorizzazione all'utilizzo di cookie a fini statistici per la stima delle visite al sito.

OK

## Informazioni supplementari

[Ulteriori informazioni \(Education\\_AboutOrphanet.php?lng=IT&stapage=CGU#cookiesAnchor\)](#)

### Ulteriori informazioni su questa malattia

- › [Classificazione\(i\)\\_2](#).
- › [Gene\(i\)\\_1](#).
- › [Disabilità](#)
- › [Altri siti\\_4](#).

### Risorse mediche per questa malattia

- › [Centri specializzati\\_196](#).
- › [Test diagnostici\\_56](#).
- › [Associazioni dei pazienti\\_47](#).
- › [Farmaco\(i\)\\_orfano\(i\)\\_8](#).

### Attività di ricerca su questa malattia

- › [Progetti di ricerca\\_20](#).
- › [Ricerche cliniche\\_85](#).
- › [Registri & biobanche\\_41](#).
- › [Network\\_22](#).

### Servizi di assistenza sociale specializzati

[> Servizi di Eurordis](#)

Questo sito utilizza Google Analytics. Se prosegui nella navigazione, darai la tua autorizzazione all'utilizzo di cookie a fini statistici per la stima delle visite al sito.

OK

[Ulteriori informazioni \(Education\\_AboutOrphanet.php?lng=IT&stapage=CGU#cookiesAnchor\)](#)

Tutte le informazioni presenti nel sito non sostituiscono in alcun modo il giudizio di un medico specialista, l'unico autorizzato ad effettuare una consulenza medica ed esprimere un parere medico.