

## Hand–Schuller–Christian disease

Langerhans cells เป็นเซลล์ที่สร้างจาก mesoderm โดยต้นกำเนิดอยู่ที่ไขกระดูก ลักษณะเป็น dendrite cell มีหน้าที่เป็น antigen presenting cells ในการจับเชื้อโรคหรือสิ่งแปลกปลอมและส่งต่อไปยังต่อมน้ำเหลืองใกล้เคียง เป็นเซลล์สำคัญสำหรับการตอบสนองต่อภูมิคุ้มกันของร่างกายแบบจำเพาะ (adaptive immune responses)<sup>(1)</sup>

Langerhans' cell histiocytosis หรือ dendritic cell histiocytosis หรือ histiocytosis X เป็นภาวะความผิดปกติ ที่เกิดการเพิ่มปริมาณของ Langerhans cells และมีการสะสมมากเกินไปในอวัยวะต่างๆ เกิดความเสียหายกับผิวหนังกระดูกและส่วนอื่น ๆ ของร่างกาย อาการดำเนินโรคขึ้นอยู่กับรูปแบบของโรคและเนื้อเยื่อที่ได้รับผลกระทบ<sup>(2)</sup> สาเหตุการเกิดยังไม่เป็นที่แน่ชัด พบในเด็กอายุระหว่างห้าถึงสิบปี โดยอุบัติการณ์ในเด็กประมาณหนึ่งใน 200,000 คน อุตบัติการณ์ในผู้ใหญ่หนึ่งใน 560,000 คน คนผิวขาวมีแนวโน้มที่จะเป็นโรคนี้น่าขึ้น และผู้ชายจะมีโอกาสเป็นสองเท่าของผู้หญิง สามารถแบ่งออกเป็นสามชนิดย่อย ได้แก่ eosinophilic granuloma (unifocal involvement), Hand-Schuller-Christian disease (multifocal unisystem involvement), และ Letterer-Siwe disease (multifocal multisystem involvement)<sup>(2-5)</sup>

### Hand–Schuller–Christian disease

เป็นโรคหนึ่งใน กลุ่มของ Langerhans' cell histiocytosis เป็นโรคที่เกิดจาก clonal proliferation ของ CD1a+/CD207+ myeloid dendritic cell สามารถเกิดได้ทุกเพศทุกวัย มีลักษณะ classic triad ได้แก่ ตาโปนข้างเดียวหรือสองข้าง (unilateral or bilateral exophthalmos), ภาวะเบาจืด (diabetes insipidus) และ รอยโรคการสลายกระดูก (osteolytic bone ) พบบ่อยที่บริเวณ skull และพบบริเวณอื่นๆ ได้แก่ mandible, long bones, pelvis, ribs, และ spine.<sup>(2,6)</sup>

การวินิจฉัยโรค Hand–Schuller–Christian disease ใช้เกณฑ์การวินิจฉัยของภาวะ Langerhans' cell histiocytosis คือใช้ข้อมูลทาง immunohistochemistry ในการตรวจพบ anti-langerin หรือ ใช้ข้อมูลทาง histopathology จากผลการตรวจชิ้นเนื้อย้อมติดโปรตีน CD1a และ S100 เมื่อดูด้วยกล้อง Electron microscopy พบลักษณะของ Birbeck granules.<sup>(7,8)</sup>

การรักษา รักษาโดย การให้เคมีบำบัด (vinblastine, prednisone, and mercaptopurine) ร่วมกับ standard-of-care การผ่าตัด (Surgery) และ การฉายแสง (radiation therapy) โดยอาจทำการรักษาหลายรูปแบบร่วมกัน ขึ้นอยู่กับความรุนแรง และตำแหน่งการเกิดโรค<sup>(7,9)</sup>

การพยากรณ์โรคค่อนข้างดี survival rates มากกว่า 90% ในผู้ป่วย limited organ involvement และลดลง ในผู้ป่วย multisystem organ involvement และ persistently active disease.<sup>(7,9)</sup>



Fig. 1 Skull X-ray showed multiple osteolytic lesions of the cranial vault call "geographic osteolytic"

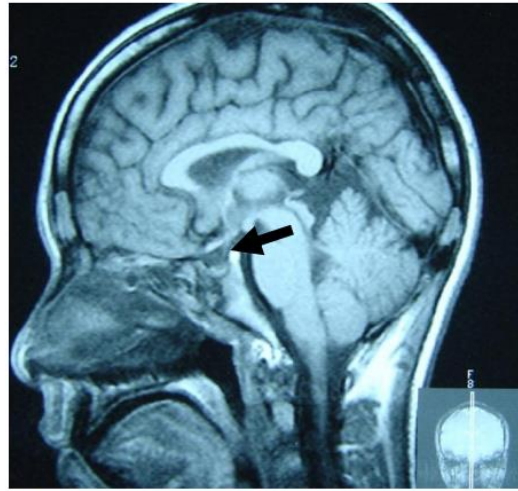


Fig 2 Absence of post of pituitary gland bright spot (arrow) indicating impair pathway between hypothalamus and multiple scattering lesion with diploic space on magnetic resonance image (MRI)

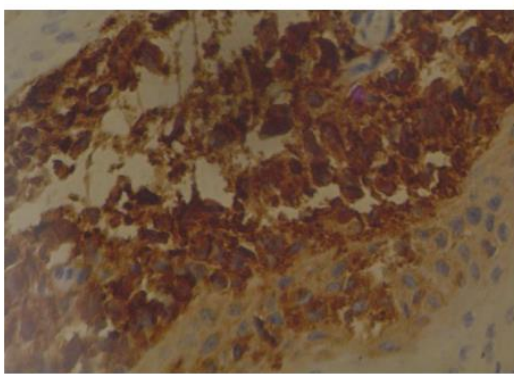


Fig. 3 CD1a protein demonstrated strongly positive (CD1a x400)

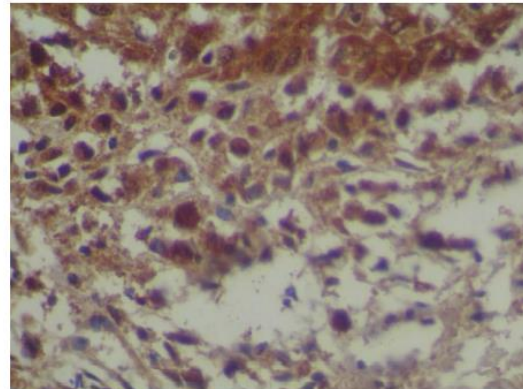


Fig. 4 Diffuse S-100 positively of Langerhans' cells is illustrated (S-100 x400).



Fig 5 Electron microscopic demonstrated rod shape and Trilayer granules called "Birbeck" granules

## Reference

1. Collin M, Milne P. Langerhans cell origin and regulation. *Curr Opin Hematol* 2016;23:28-35.
2. Monsereenusorn C, Rodriguez-Galindo C. Clinical Characteristics and Treatment of Langerhans Cell Histiocytosis. *Hematol Oncol Clin North Am* 2015;29:853-73.
3. Angelini A, Mavrogenis AF, Rimondi E, Rossi G, Ruggieri P. Current concepts for the diagnosis and management of eosinophilic granuloma of bone. *J Orthop Traumatol* 2017;18:83-90.
4. Emmanouil D, Birpou E, Chatzidimitriou K, Matsuoula C, Christopoulos P, Tosios K. Hand-Schüller-Christian disease presenting with recurrent, bilateral, symmetrical mandibular lesions in an 8-year-old boy: report of a case. *Spec Care Dentist* 2015;35:316-21.
5. Novice FM, Collison DW, Kleinsmith DM, Osband ME, Burdakin JH, Coskey RJ. Letterer-Siwe disease in adults. *Cancer* 1989;63:166-74.
6. Néel A, Artifoni M, Donadieu J, Lorillon G, Hamidou M, Tazi A. [Langerhans cell histiocytosis in adults]. *Rev Med Interne* 2015;36:658-67.
7. Allen CE, Merad M, McClain KL. Langerhans-Cell Histiocytosis. *N Engl J Med* 2018;379:856-68.
8. Schmitz L, Favara BE. Nosology and pathology of Langerhans cell histiocytosis. *Hematol Oncol Clin North Am* 1998;12:221-46.
9. Kobayashi M, Tojo A. Langerhans cell histiocytosis in adults: Advances in pathophysiology and treatment. *Cancer Sci* 2018;109:3707-13.