

Histiosis

T-----beberapa tahun lalu adik saya meninggal, dari keterangan dokter diketahui karena penyakit "Histiocytosis X". Yang saya ingat dokternya mengatakan bahwa penyakit ini sangat jarang.

Sebenarnya ini penyakit apa dan sebabnya karena apa ya pak?

Apakah merupakan penyakit keturunan?

=====

Histiositosis adalah nama umum untuk sindrom yang disebabkan oleh meningkatnya sel-sel makrofage secara abnormal (histiosit) di dalam jaringan. Pada awalnya, kondisi tersebut dianggap sebagai kanker. Baru belakangan ini diketahui bahwa histiositosis merupakan sindrom autoimun. Dalam kondisi normal, sel-sel makrofage bertugas memakan sel-sel yang rusak atau sel-sel infeksi. Dalam jumlah yang berlebihan secara abnormal, sel-sel makrofage tersebut menyerang sel-sel tubuh normal.

Histiositosis dikelompokkan menjadi 3 kelompok utama, yaitu

1. Histiositosis sel-sel Langerhans atau disebut histiositosis X (paling banyak ditemukan dengan banyak tipe)
2. Sindrom histiositosis ganas yang dikenal dengan T-cell lymphoma
3. histiositosis sel-sel non-Langerhans yang dikenal dengan sindrome hemofagositosis

Beberapa tipe histiositosis X diduga merupakan penyakit keturunan (dipengaruhi secara langsung oleh gen) sedangkan tipe-tipe yang lain bersifat epigenetik (kombinasi antara faktor genetik dan lingkungan).

Banyaknya tipe histiositosis X ini berkenaan dengan banyaknya ragam sel-sel Langerhans. Sel-sel Langerhans (sel dendritis, sel dengan banyak mempunyai penjurulan-penjuluran) adalah bagian dari sel darah putih fagositosis dari kelompok monosit yang bisa ditemukan di epidermis kulit (terutama lapisan spinosum), dermis kulit di sekitar pembuluh darah, lapisan mukosa rongga mulut, kulup penis dan bibir vagina, dan nodus limfe.

Jadi tipe histiositosis X tergantung ke sel-sel langerhans yang ada di kulit dan beberapa organ lainnya (paru, tulang, dinding pembuluh darah, dll).

Penegakan diagnosis tipe Histiositosis X sangat membutuhkan keahlian dokter, termasuk juga penentuan tipe-tipenya yang disebabkan oleh mutasi gen, infeksi (lingkungan) ataupun oleh polutan.

Dalam OMIM (online Mendelian Inheritance in Man) ada 11 tipe histiocytosis X, dan 8 diantaranya karena adanya mutasi gen (lihat gambar di bawah)

The screenshot shows the OMIM database search results for 'Histiocytosis X'. The search bar contains 'OMIM' and 'Histiocytosis X'. The results list 11 items, with the first four visible:

Item ID	Item Name	Gene/Link
1	#308240 LYMPHOPROLIFERATIVE SYNDROME, X-LINKED, 1, XLP1	Gene map locat Xq21
2	#246400 LETTERER-SIWE DISEASE	Links
3	604856 LANGERHANS CELL HISTIOCYTOSIS	Links
4	#267706 HEMOPHAGOCYTTIC LYMPHOHISTIOCYTOSIS, FAMILIAL, 1, FHL1	GeneTests, Links Gene map locat 2q21.1-q22

AFM

2012 Jan 3