

Histiocyttaire aandoeningen

22 april 2025

© Tijdschrift voor Geneeskunde en Gezondheidszorg

Wat voor soort gen is BRAFV600E?

- a. (Proto-)oncogen
- b. Tumorsuppressorgen

Histiocyttaire aandoeningen zijn zeldzame aandoeningen, gekarakteriseerd door een accumulatie van macrofagen, dendritische of monocyttaire cellen. 'Histiocyt' is een overkoepelende morfologische term om die cellen in weefsels te beschrijven.

De verschillen tussen de histiocyttaire aandoeningen worden enerzijds bepaald door het type histiocyten dat betrokken is en anderzijds door het orgaan/de organen die aangetast zijn. Een huidbiopsie kan helpen in diagnostiek alsook de differentiële diagnose met andere frequent voorkomende dermatosen, die het klinische beeld van histiocytosen kunnen nabootsen. Immuunhistochemie laat toe de specifieke histiocyten te karakteriseren en speelt zo een belangrijke rol in de diagnose en subtypering van de histiocyttaire aandoeningen onderling.

Momenteel worden de aandoeningen als neoplastisch gezien. De basis voor die hypothese is het vinden van BRAF-mutaties in een aantal histiocyttaire aandoeningen. BRAF maakt onderdeel uit van de MAPK pathway, die ook RAS-MEK en ERK bevat. Die pathway speelt een belangrijke rol bij celoverleving en proliferatie. De oncogene BRAFV600E mutatie maakt de MAPK pathway continu actief. Genoomanalyse door next generation sequencing (NGS) toont nu ook activerende mutaties elders in de MAPK pathway. Detectie van deze activerende mutaties is van toenemend belang in de diagnostiek en eventuele behandeling met targeted therapy.

BRAF maakt onderdeel uit van de MAPK pathway, die ook RAS-MEK en ERK bevat. Die pathway speelt een belangrijke rol bij celoverleving en proliferatie. De BRAFV600E mutatie activeert de MAPK pathway continu.

Meer weten over dit onderwerp?

Bekijk dan de oorspronkelijke bijdrage in TvGG:

[Cutane presentatie van histiocytair aandoeningen](#)

Auteur(s): C. VANDEN EYCKEN, H. STALS, M. GARMYN, F.J.S.H. WOEL-A-JIN

DOI: 10.47671/TVG.76.20.094

Deze publicatie bevat illustraties, foto's, afbeeldingen, lay-out van documenten, grafische ontwerpen, tekst, lettertypen en andere informatie (hierna "Inhoud" genoemd). Deze publicatie en alle Inhoud zijn het auteursrechtelijk eigendom van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw. Alle rechten op deze Inhoud zijn wereldwijd voorbehouden. Het is strikt verboden de Inhoud of een deel daarvan te behouden, kopiëren, distribueren, publiceren, of gebruiken zonder voorafgaande en uitdrukkelijke toestemming van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw.