



Disponible en ligne sur
ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
EM|consulte
www.em-consulte.com



Mise au point

La maladie de Destombes-Rosai-Dorfman : évolution du concept, classification et prise en charge

Rosai-Dorfman disease: Diagnosis and therapeutic challenges

F. Cohen Aubart^{a,b,*}, J. Haroche^{a,b}, J.-F. Emile^c, F. Charlotte^{b,d}, S. Barete^e, N. Schleinitz^f, J. Donadieu^g, Z. Amoura^{a,b}

^a Service de médecine interne 2, centre national de référence maladies systémiques rares et histiocytoses, institut e3M, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, AP-HP, 75013 Paris, France

^b Université Paris-VI, Sorbonnes-Universités, 75013 Paris, France

^c Département d'anatomo-pathologie, EA4340, hôpital Ambroise-Paré, université de Versailles, AP-HP, 92104 Boulogne, France

^d Service d'anatomo-pathologie, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, AP-HP, 75013 Paris, France

^e UF de dermatologie, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, AP-HP, 75013 Paris, France

^f Service de médecine interne, hôpital de la Timone et Aix-Marseille université, AP-HM, 13385 Marseille, France

^g Service d'hématologie, hôpital Trousseau, AP-HP, 75012 Paris, France

INFO ARTICLE

Historique de l'article :

Disponible sur Internet le xxx

Mots clés :

Maladie de Rosai-Dorfman
Histiocytose
Pachyménigite
Lymphadenopathie
Amylose

RÉSUMÉ

La maladie de Destombes-Rosai-Dorfman fut décrite pour la première fois en 1965 par le pathologiste français Paul Destombes et est caractérisée par la présence, chez des enfants ou des adultes jeunes, de grands histiocytes à cytoplasme clair avec empéripolèse dans des organes variés. Près de 50 ans plus tard, si le spectre clinique a évolué, la cause de cette maladie est toujours inconnue. La classification révisée des histiocytoses publiée en 2016 a identifié plusieurs formes de maladie de DRD, allant des formes familiales aux formes associées à la maladie associée aux IgG4. Près de 90 % des patients présentent une atteinte ganglionnaire, le plus souvent cervicale, mais tous les organes peuvent être touchés. L'évolution est spontanément favorable mais un traitement est nécessaire lorsque des complications compressives, lytiques ou obstructives surviennent. Les traitements les plus fréquemment employés sont la chirurgie ou la radiothérapie, les stéroïdes, les immunosuppresseurs (méthotrexate, azathioprine) ou des traitements calqués sur ceux d'autres histiocytoses (interféron- α et cladribine).

© 2018 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Publié par Elsevier Masson SAS.
Tous droits réservés.

ABSTRACT

Keywords:

Rosai-Dorfman
Histiocytosis
Pachymenigitis
Lymphadenopathy
Amyloidosis

Rosai-Dorfman disease (RDD) was first described by the French pathologist Paul Destombes in 1965. It frequently affects children or young adults and is characterized by the presence of large histiocytes with emperipoleisis. More than 50 years after this first description, the pathogenesis of this rare disease is still poorly understood. The revised classification of histiocytoses published in 2016 identified various forms of RDD, from familial RDD to IgG4-associated RDD. Almost 90% of the patients with RDD have cervical lymph nodes involvement although all the organs may virtually be involved. Outcomes are typically favorable. Treatments may be necessary in case of compression or obstruction, and are not well codified. The main therapeutic strategies rely on surgery, radiotherapy, steroids, immunosuppressive drugs or interferon-alpha and cladribine.

© 2018 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Published by Elsevier Masson SAS.
All rights reserved.

* Auteur correspondant. Service de médecine interne 2, institut e3M, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, 47–83, boulevard de l'hôpital, 75651 Paris cedex 13, France.
Adresse e-mail : fleur.cohen@aphp.fr (F. Cohen Aubart).

<https://doi.org/10.1016/j.revmed.2018.02.011>

0248-8663/© 2018 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

La maladie de Destombes-Rosai-Dorfman (DRD), aussi décrite sous le nom d'histiocytose sinusale avec adénopathies massives, fut identifiée pour la première fois par le français Paul Destombes en 1965 dans un article rapportant quatre cas d'enfants, vivant aux Antilles pour trois et au Mali pour un, âgés de 18 mois à 24 ans ayant des adénopathies cervicales volumineuses contrastant avec un état général conservé. Les analyses histologiques des prélèvements ganglionnaires de ces quatre enfants étaient superposables, avec une accumulation d'histiocytes à grand cytoplasme clair, décrit comme spumeux, dans les sinus ganglionnaires, une capsule fibreuse, une architecture ganglionnaire effacée mais sans atypies cellulaires. Paul Destombes avait également identifié des inclusions dans le cytoplasme des histiocytes qu'il avait décrites comme des inclusions « lipidiques » et la présence au sein des cytoplasmes de débris nucléaires ou même de cellules identifiables : polynucléaires, lymphocytes et même plasmocytes, ce qui constitue aujourd'hui un des éléments histologiques majeurs du diagnostic de la maladie. L'excellent pronostic était noté dans trois cas, avec une disparition complète des adénopathies en l'absence de tout traitement [1]. Quatre ans plus tard, en 1969, Juan Rosai et Ronald Dorfman décrivaient quatre cas d'une « nouvelle » entité chronique mais bénigne caractérisée par des adénopathies cervicales, de la fièvre, une hyperleucocytose et une histiocytose sinusale massive par des cellules histiocytaires non tumorales, contenant des lymphocytes « phagocytés » dans leur cytoplasme [2]. Par la suite, un registre international, tenu par Rosai et Dorfman, était constitué, aboutissant à la publication des 32 premiers patients en 1972 [3] puis des résultats de 423 patients en 1990 [4]. Le terme de maladie de Rosai-Dorfman se substituait à celui d'histiocytose sinusale avec adénopathies massives. Cinquante ans après la première description de cette entité, le spectre clinique s'est élargi, des formes génétiques ou frontières avec d'autres entités (maladie associée aux IgG4) ont été décrites mais la cause de la maladie demeure inconnue [5]. Les données dont on dispose sur l'efficacité des traitements restent pauvres, reposant essentiellement sur des cas cliniques isolés ou de petites séries [6].

Nous proposons dans cette revue de présenter les formes cliniques de la maladie de DRD, les données biologiques, radiologiques, histologiques, les principaux diagnostics différentiels ainsi que les données sur les traitements dont on dispose.

1. Présentations cliniques

La maladie de DRD touche principalement les enfants ou les adultes jeunes : 80 % des patients ont moins de 20 ans au diagnostic. Cependant, le diagnostic peut être fait bien plus tard au cours de la vie, jusqu'à 60 ans [7]. Le signe clinique le plus fréquent est la présence d'adénopathies cervicales volumineuses (90 % des cas), typiquement bilatérales et non douloureuses, de consistance dure et parfois volumineuses. Des adénopathies sont aussi souvent trouvées à d'autres sites, particulièrement axillaire ou médiastinal.

Une atteinte extra-ganglionnaire est présente dans environ 50 % des cas (Tableau 1). Les sites extra-ganglionnaires les plus fréquemment atteints (10–30 %) sont les yeux, les tissus mous dont intra-thoraciques [8], la peau et les sinus ou autres atteintes oto-rhino-laryngologiques (ORL). Des exemples d'atteintes extra-ganglionnaires sont illustrés dans la Fig. 1. Plus rarement (<10 %) peuvent être atteints le système nerveux central, les os, les glandes salivaires, les reins et les voies urinaires [9], et les testicules [10]. Exceptionnellement ont été décrites des localisations cardiaques [11,12], mammaires [13] ou digestives [14]. Il est possible bien que rare de trouver des localisations extra-ganglionnaires isolées, ceci étant particulièrement fréquent dans les atteintes neurologiques et osseuses.

Tableau 1

Principales atteintes observées au cours de la maladie de Destombes-Rosai-Dorfman.

Atteintes ganglionnaires (90 % des cas), par ordre de fréquence décroissante

Cervicales (les plus fréquentes)

Axillaires

Inguinales

Médiastinales

Atteintes extra-ganglionnaires (10–30 % des cas)

Peau

Atteintes naso-sinusniennes

Tissus mous

Localisations ophtalmiques et intra-orbitaires

Atteintes osseuses

Système nerveux central

Atteintes extra-ganglionnaires (<10 % des cas)

Glandes salivaires

Cavité orale

Reins

Arbre bronchique

Larynx

Cœur

Foie

Amygdales

Seins

Atteintes digestives

Glandes surrénales

Pancreas

Thymus

Autres associations

Auto-immunité

Glomérulonéphrites

Hépatosplénomégalie

Cancers, hémopathies et maladies infectieuses (voir chapitre « Classification »)

D'autres manifestations peuvent être exceptionnellement associées comme des glomérulonéphrites dont l'histologie est variable.

Les atteintes neurologiques sont rares mais graves car mettant en jeu le pronostic fonctionnel. Comme d'autres localisations extra-ganglionnaires, elles peuvent être isolées et/ou révélatrices de la maladie. La présentation habituelle est celle d'une atteinte méningée se manifestant soit sous forme d'un pseudo-méningiome [15] qui peut comprimer le tissu neurologique sous-jacent en particulier dans le canal rachidien [16,17] ou d'une pachyméningite qui peut comprimer les nerfs crâniens en particulier les nerfs vestibulaires, optiques ou faciaux [7]. L'analyse du liquide céphalo-rachidien montre une méningite lymphocytaire, comportant parfois des cellules mononucléées d'aspect histiocytaire qui peuvent avoir un cytoplasme spumeux. Une atteinte du parenchyme cérébral peut se voir, le plus souvent par contiguïté avec ces atteintes méningées mais des atteintes intra-axiales pures ont également été décrites [18].

Les atteintes cutanées sont responsables de lésions infiltrées non ulcérées pouvant toucher n'importe quelle partie du corps dont la face et dont la biopsie montre des signes histologiques évocateurs. Les lésions sont jaunes à orangées (« xanthomatueuses ») et les patients à peau noire sont moins fréquemment atteints (75 % chez les asiatiques versus 20 % chez les européens et 5 % chez les patients afro-antillais) [19].

Les atteintes osseuses sont variables, généralement ostéolytiques et parfois en contiguïté d'une atteinte des parties molles [20]. Elles peuvent toucher les os longs, le rachis, le sacrum et peuvent être isolées [21].

Les atteintes ORL sont variables et peuvent mettre en jeu le pronostic vital par obstruction notamment dans les atteintes laryngées. Elles peuvent atteindre la muqueuse nasale, les sinus, les parotides [22,23]. Les atteintes ophtalmologiques comprennent des atteintes des glandes lacrymales, des masses intra-orbitaires et des atteintes de la choroïde [24].

Les atteintes pulmonaires sont exceptionnelles et se manifestent le plus souvent sous forme de masses intraparenchyma-



Fig. 1. Atteintes extra-ganglionnaires de maladie de Destombes-Rosai Dorfman. A. Atteinte méningée (IRM cérébrale T1 avec injection de gadolinium). B. Atteinte cutanée. C. Atteinte ORL (IRM cérébrale). D. Atteinte osseuse rachidienne avec envahissement des parties molles au contact (IRM rachidienne, coupes axiales).

teuses et/ou d'épanchements pleuraux [25–27]. La présence de kystes doit faire évoquer une histiocytose Langerhansienne associée.

2. Caractéristiques biologiques et radiologiques

Un syndrome inflammatoire est fréquent, parfois accompagné d'une anémie inflammatoire. Le compte de lymphocytes est variable. Dans la description princeps, une hyperleucocytose était notée, mais elle est inconstante. Une hypergammaglobulinémie polyclonale est fréquemment trouvée (70 % des cas), y compris chez les patients non Afro-Antillais. Des stigmates biologiques d'auto-immunité peuvent être trouvés (10–15 % des cas), avec ou sans manifestations cliniques : les plus fréquents sont un facteur rhumatoïde positif, des anticorps antinucléaires et/ou une biologie lupique, un test de Coombs positif.

Le 18FFDG (fluorodeoxyglucose) TEP (tomographie par émission de positons) – scanner montre des hypermétabolismes dans les organes atteints et peut constituer un examen de suivi, bien que son intérêt dans cette indication ne soit pas démontré [28,29].

Les lésions neurologiques sont le plus souvent des lésions extra-axiales dont les caractéristiques radiologiques sont en tout point semblables à celles d'un méningiome [30].

3. Diagnostic histologique, classification et diagnostics différentiels

Le diagnostic de maladie de DRD est confirmé par les résultats d'analyse histologique devant un tableau clinique et radiologique compatible. Il est posé devant une accumulation d'histiocytes à noyaux ronds de grande taille et fortement nucléolé, et large

cytoplasme éosinophile ou parfois xanthomisé (les « cellules de Destombes ») qui sont constamment CD68 (+), CD1a (–) et le plus souvent PS100 (+) (Fig. 2). Une des caractéristiques de la maladie est la présence de lésions d'empéripolèse correspondant à la présence de lymphocytes, plasmocytes ou polynucléaires au sein du cytoplasme des histiocytes, traduction de l'enroulement du cytoplasme de ceux-ci autour des autres leucocytes (Fig. 2). Ce phénomène est différent de la phagocytose [31]. D'autres signes d'activation macrophagique peuvent être décrits chez les patients atteints de maladie de DRD, comme la présence de granulomes épithélioïdes [32]. Dans les biopsies ou exérèses ganglionnaires, les histiocytes infiltrent les sinus qui sont élargis. Les ganglions lymphatiques sont entourés d'une coque fibreuse qui se traduit cliniquement par une consistance dure des ganglions à la palpation, qui est particulièrement évocatrice. Dans les biopsies de sites extra-ganglionnaires, l'aspect histologique est superposable avec une accumulation des mêmes histiocytes et des signes d'empéripolèse.

Environ 1/3 des biopsies comportent un excès de plasmocytes à IgG4, et l'histologie peut remplir les critères diagnostiques de maladie associée aux IgG4 [33–35]. Cette association est particulièrement présente dans les atteintes méningées [36]. On trouve un nombre plus faible de cellules CD4/FOXP3 positives dans la maladie de DRD que dans les ganglions réactionnels ou les tissus de maladie associée aux IgG4 [33].

Au sein des histiocytoses, la maladie de DRD a récemment été clairement différenciée d'autres histiocytoses non Langerhanisiennes : la maladie d'Erdheim-Chester est maintenant considérée comme une histiocytose clonale et a été placée dans le groupe « L » avec l'histiocytose Langerhansienne (Tableau 2) [37]. D'autres histiocytoses principalement cutanées comme le xantogranulome juvénile ont été identifiées dans le groupe « C ».

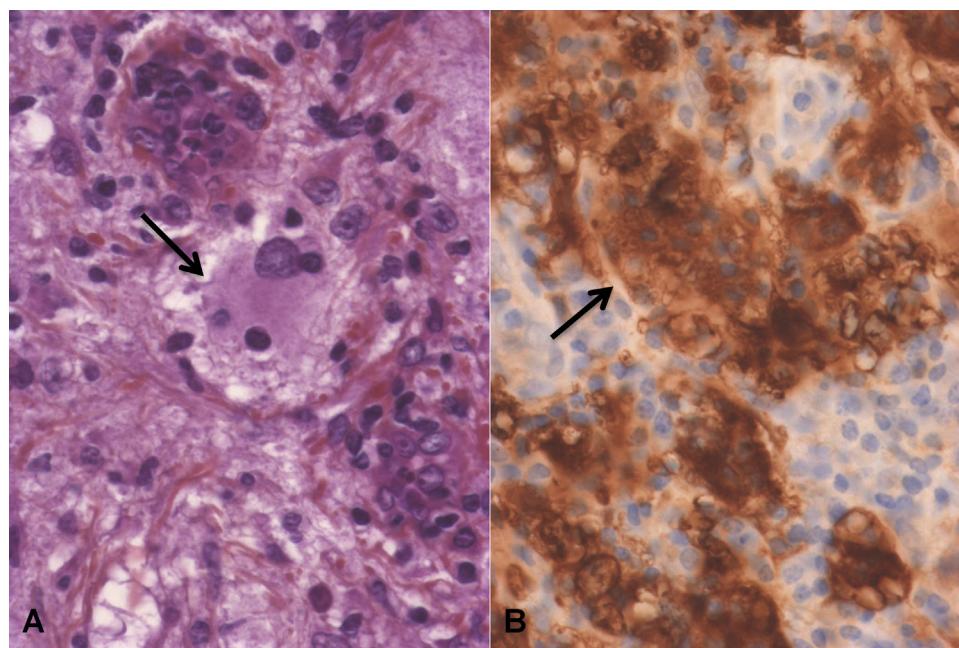


Fig. 2. Lésions histologiques de maladie de Destombes-Rosai-Dorfman. Larges histiocytes à cytoplasme clair comportant des cellules nucléées en leur sein (cellules de Destombes) (flèche). Biopsie oseuse. A. Coloration hématoxyline-éosine-safran. B. Immuno-marquage PS100 marquant les histiocytes.

Tableau 2

Classification révisée des histiocytoses (d'après Emile et al., 2016).

<i>Histiocytoses du groupe L</i>
Histiocytose Langerhansienne
Maladie d'Erdheim-Chester
Formes mixtes
<i>Histiocytoses du groupe C</i>
Histiocytoses cutanées non Langerhansiennes
Histiocytoses cutanées non Langerhansiennes avec composant systémique extra-cutané
<i>Histiocytoses du groupe R</i>
Maladie de DRD familiale (associée à un syndrome H OMIM #602782 ou associée à un déficit en Fas-ligand OMIM #601859)
Maladie de DRD classique, avec ou sans IgG4
Maladie de DRD extranodale
Maladie de DRD associée à une néoplasie
Maladie de DRD associée à une auto-immunité
<i>Histiocytoses du groupe M (histiocytoses malignes)</i>
<i>Histiocytoses du groupe H (lymphohistiocytoses hémophagocytaires)</i>

Tableau 3

Diagnostics différentiels de la maladie de Destombes-Rosai-Dorfman.

<i>Autres histiocytoses</i>
Clonales : histiocytoses du groupe L (maladie d'Erdheim-Chester, histiocytose Langerhansienne)
Malignes : sarcome histiocytaire
Non clonales de cause connue : maladie de Gaucher, maladie de Nieman-Pick, tuberculose et autre infections à germes intracellulaires
Non clonales de cause inconnue : sarcoidose
<i>Hémopathies : lymphome hodgkinien et non hodgkinien</i>
Cancers : mélanome métastatique, carcinomes
Hyperplasie sinusale réactionnelle bénigne
<i>Diagnostics différentiels spécifiques à certaines localisations</i>
Localisations ORL : rhinosclérose, sarcoidose, carcinomes, lymphomes
Localisations méningées : lymphome, neurosarcoïdose, maladie à IgG4

Les principaux autres diagnostics différentiels (Tableau 3) sont les autres hémopathies lymphoïdes. La difficulté réside dans la possibilité d'association des deux maladies : une réaction macrophagique avec empéripolèse peut ainsi être trouvée associée à une

lymphoprolifération hodgkinienne ou non [38]. Les atteintes ORL doivent être différencierées d'un rhinosclérose, qui peut par ailleurs s'accompagner de lésions histologiques d'empéripolèse [39]. La sarcoidose peut mimer une maladie de DRD qui peut comme indiqué au-dessus être responsable de lésions histologiques granulomateuses [32]. La présence d'un syndrome inflammatoire, inhabituel au cours de la sarcoidose, d'une auto-immunité et bien sûr l'accumulation d'histiocytes à grand cytoplasme avec empéripolèse doit faire évoquer une maladie de DRD. De même, les présentations neurologiques sont différentes des neurosarcoïdoses qui donnent typiquement des prises de contraste leptoméningées mais pas d'épaississement méningé ni de pseudo-méningiome. La maladie associée aux IgG4 constitue un autre diagnostic différentiel mais comme on l'a vu peut être associée à la maladie de DRD, surtout dans les localisations neurologiques. Selon la présentation, des histiocytoses de surcharge (maladie de Niemann-Pick, maladie de Gaucher) peuvent être évoquées.

La classification de maladies de DRD se conçoit donc en trois groupes : le premier groupe fait référence aux formes typiques comportant une atteinte ganglionnaire, le second aux formes extra-ganglionnaires pures et le 3^e correspond aux formes de DRD « d'accompagnement », dans lesquelles le pronostic est lié à la maladie sous-jacente qui est le plus souvent une autre histiocytose [40] ou une hémopathie [41].

4. Physiopathologie

La physiopathologie de la maladie de DRD est inconnue. Les caractéristiques immuno-histochimiques des histiocytes sont en faveur d'une pathologie macrophagique. Aucune cause infectieuse n'a jusqu'à maintenant été formellement identifiée. La maladie est sporadique dans une grande majorité des cas.

Toutefois, des mutations dans le gène *SLC29A3* ont été identifiées initialement dans des familles hautement consanguines du Pakistan au cours de l'histiocytose de Faisalabad (MIM 602782), un syndrome autosomique récessif associant une infiltration lymphohistiocytaire des organes lymphoïdes et des glandes lacrymales ressemblant à une maladie de DRD, une petite taille, des déformations articulaires et une surdité neurosensorielle. Ce gène code

un transporteur nucléosidique, ENT3, dont le rôle reste imparfaitement compris. Des mutations du même gène peuvent également conduire à des tableaux incomplets ou proches associant à des divers degrés, en plus de l'histiocytose sinusale une surdité, une atteinte cutanée sévère, une hyperglycémie, des anomalies cardiaques, une hépatomégalie et un hypogonadisme (syndrome H, MIM 612391) ou encore une hypertrichose et un diabète insulino-dépendant [42].

Le fait que la maladie de DRD touche des adultes jeunes, comporte fréquemment une atteinte ganglionnaire (90 % des cas) et ait une évolution spontanément favorable la classe volontiers dans le cadre des histiocytoses réactionnelles non clonales de cause inconnue, comme la sarcoïdose. Les cytokines pro-inflammatoires (interleukine-1, 6 et tumor necrosis factor [TNF]- α) sont augmentées [43]. Toutefois, des mutations somatiques ont été rarement décrites, en particulier des mutations de KRAS [44] ou MAP2K1 [45]. La mutation BRAFV600E, qui est la mutation la plus fréquemment trouvée dans les histiocytoses du groupe L [46] n'a jamais été trouvée à ce jour dans les histiocytes de maladie de DRD (sauf histiocytose du groupe L associée) [47]. Dans une étude par séquençage de 134 gènes chez 21 patients ayant une maladie de DRD, des mutations activatrices de phopho-ERK ont été identifiées dans sept cas (33 %), correspondant à des mutations mutuellement exclusives de KRAS ou MAP2K1 [48].

Enfin, certaines formes de maladies de DRD semblent survenir dans un contexte de déficit immunitaire. Certaines formes ont été décrites dans des contextes de déficit en Fas-ligand [49]. Bien qu'il n'y ait pas toujours de gène identifié, on peut penser qu'il s'agisse de formes syndromiques [50].

5. Traitements et pronostic

Il est difficile de tirer des conclusions formelles sur l'efficacité des traitements du fait de l'absence d'études prospectives et du faible nombre de cas. La maladie de DRD a le plus souvent, et comme souligné par Paul Destombes dans la description princeps, une évolution spontanément favorable. Les traitements sont indiqués en cas de manifestation clinique invalidante (en particulier neurologique ou ORL) [51].

Un traitement chirurgical ou une radiothérapie [52] peuvent être entrepris en cas de localisation compressive, en particulier neurologique [53,54] ou ORL [23]. Une laminectomie peut ainsi être nécessaire en cas d'atteinte motrice menaçante ou encore une résection d'un pseudo-ménigiome.

Les atteintes cutanées sont particulièrement résistantes aux traitements avec une réponse dans 29 % des cas uniquement. Dans cette localisation, les traitements locaux (exérèse chirurgicale, traitement par laser) sont plus efficaces que les corticoïdes, y compris par voie générale [19].

Divers traitements ont été essayés et décrits : stéroïdes, mercaptopurine [55,56], thalidomide dans les formes cutanées [57,58], cladribine [48], azathioprine [59], vincristine [60], méthotrexate [56,61], rituximab [62–64], vinblastine [56] ou encore interféron- α [65,66].

Les anti-TNF- α ont été essayés sans efficacité [67].

Les causes de décès au cours de la maladie sont l'histiocytose elle-même, les complications des traitements et rarement une amylose AA [4,68]. La présence de manifestations d'auto-immunité cliniques ou biologiques grève le pronostic et est associée à une évolution plus fréquemment défavorable, plus prolongée et avec des rechutes [4]. Les atteintes naso-sinusienne sont également associées à un pronostic défavorable : parmi 126 patients décrits dans la littérature ayant une atteinte nasosinusienne, 55 % ont eu une évolution prolongée ou à rechute, en particulier en l'absence d'atteinte ganglionnaire associée [69].

6. Conclusions

La maladie de DRD est une histiocytose rare de cause inconnue. La manifestation clinique la plus fréquente est la présence d'une atteinte ganglionnaire cervicale. Tous les organes peuvent être atteints, le plus souvent avec une atteinte ganglionnaire associée, et dans moins de 10 % des cas isolément sans atteinte ganglionnaire. L'évolution spontanément favorable est la règle mais les traitements sont nécessaires en cas d'atteinte compressive, lytique ou obstructive, en particulier dans les atteintes osseuses, ORL ou neurologiques. Des formes frontières avec la maladie à IgG4 ont été décrites.

Financement

Ce travail n'a pas reçu de financement.

Déclaration de liens d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts.

Références

- [1] Destombes P. Adénites avec surcharge lipidique, de l'enfant ou de l'adulte jeune, observées aux Antilles et au Mali. Bull Soc Pathol Exot 1965;58:1169–75.
- [2] Rosai J, Dorfman RF. Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy. A newly recognized benign clinicopathological entity. Arch Pathol 1969;87(1):63–70.
- [3] Rosai J, Dorfman RF. Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy: a pseudolymphomatous benign disorder. Analysis of 34 cases. Cancer 1972;30(5):1174–88.
- [4] Foucar E, Rosai J, Dorfman R. Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy (Rosai-Dorfman disease): review of the entity. Semin Diagn Pathol 1990;7(1):19–73.
- [5] Haroche J, Abla O. Uncommon histiocytic disorders: Rosai-Dorfman, juvenile xanthogranuloma, and Erdheim-Chester disease. Hematol Am Soc Hematol Educ Program 2015;2015:571–8.
- [6] Haroche J, Cohen-Aubart F, Rollins BJ, Donadieu J, Charlotte F, Idbah A, et al. Histiocytoses: emerging neoplasia behind inflammation. Lancet Oncol 2017;18(2):e113–25.
- [7] Catalucci A, Lanni G, Ventura L, Ricci A, Galzio RJ, Gallucci M. A rare case of intracranial rosai-dorfman disease mimicking multiple meningiomas. A case report and review of the literature. Neuroradiol J 2012;25(5):569–74.
- [8] Boissiere L, Patey M, Toubas O, Vella-Boucaud J, Perotin-Collard JM, Deslee G, et al. Tracheobronchial involvement of Rosai-Dorfman disease: case report and review of the literature. Medicine (Baltimore) 2016;95(7):e2821.
- [9] Arabadzhieva E, Yonkov A, Bonev S, Bulanova D, Taneva I, Pirdopska T, et al. Rosai-Dorfman disease involving gallbladder and liver-report of a case. Int J Surg Case Rep 2015;12:140–2.
- [10] Cole AJ, Chen C, Lorsbach RB, Honnебier BM, Gardner JM, Shalin SC. Extranodal Rosai-Dorfman disease in the scrotum of a 13-month male: a unique anatomic presentation. Am J Dermatopathol 2015;37(1):88–90.
- [11] Bi Y, Huo Z, Meng Y, Wu H, Yan J, Zhou Y, et al. Extranodal Rosai-Dorfman disease involving the right atrium in a 60-year-old male. Diagn Pathol 2014;9:115.
- [12] Heidarian A, Anwar A, Haseeb MA, Gupta R. Extranodal Rosai-Dorfman disease arising in the heart: clinical course and review of literature. Cardiovasc Pathol 2017;31:1–4.
- [13] Baladandapani P, Hu Y, Kapoor K, Merriam L, Fisher PR. Rosai-Dorfman disease presenting as multiple breast masses in an otherwise asymptomatic male patient. Clin Radiol 2012;67(4):393–5.
- [14] Baran B, Karaca C, Soyer OM, Yonal I, Isiklar AD, Cakmak R, et al. Rosai-Dorfman disease with diffuse gastrointestinal involvement. Eur J Gastroenterol Hepatol 2013;25(7):869–74.
- [15] Abdel-Razek M, Matter GA, Azab WA, Katchy KC, Mallik AA. Isolated intracranial Rosai-Dorfman disease: report of two cases and a review of the literature. Turk Neurosurg 2013;23(4):509–13.
- [16] Carrasco-Garcia de Leon S, Flores Barragan JM, Relea Calatayud F, Balczar Rojas O. Extra-axial mass in the foramen magnum causing cervical compressive myopathy as a complication of Rosai-Dorfman disease. J Clin Neurol 2017;13(3):312–4.
- [17] de Oliveira Lima GL, da Costa AC, de Paula Goes BH, Junior NP. Double compression caused by isolated spinal Rosai-Dorfman disease. Spine J 2016;16(8):e521–2.
- [18] Chen H, Zhou H, Song Z. Intracranial multifocal Rosai-Dorfman disease. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm 2016;3(6):e293.
- [19] Al-Khateeb TH. Cutaneous Rosai-Dorfman disease of the face: a comprehensive literature review and case report. J Oral Maxillofac Surg 2016;74(3):528–40.

- [20] Mosheimer BA, Oppl B, Zandieh S, Fillitz M, Keil F, Klaushofer K, et al. Bone involvement in Rosai-Dorfman Disease (RDD): a case report and systematic literature review. *Curr Rheumatol Rep* 2017;19(5):29.
- [21] Baker JC, Kyriakos M, McDonald DJ, Rubin DA. Primary Rosai-Dorfman disease of the femur. *Skeletal Radiol* 2017;46(1):129–35.
- [22] Byrd J, Overton L, Goldin T, Lentsch E. Rosai-Dorfman disease presenting as unilateral chronic parotitis. *J Surg Case Rep* 2012;2012(6):7.
- [23] Duan HG, Zheng CQ, Wang DH, Ding GQ, Luo JQ, Zang CP, et al. Extranodal sinonasal Rosai-Dorfman disease: a clinical study of 10 cases. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 2015;272(9):2313–8.
- [24] Goyal A, Mittal A. Destombes-Rosai-Dorfman disease: a rare case report. *J Maxillofac Oral Surg* 2011;10(2):173–5.
- [25] Goupil de Bouille J, de Muret A, Diot E, Dumont P, Plantier L, Diot P, et al. Pulmonary manifestations revealing Rosai-Dorfman disease. *Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis* 2015;32(3):275–7.
- [26] de Jong WK, Kluin PM, Groen HM. Overlapping immunoglobulin G4-related disease and Rosai-Dorfman disease mimicking lung cancer. *Eur Respir Rev* 2012;21(126):365–7.
- [27] El-Kersh K, Perez RL, Guardiola J. Pulmonary IgG4+ Rosai-Dorfman disease. *BMJ Case Rep* 2013;2013.
- [28] Albano D, Bosio G, Bertagna F. 18F-FDG PET/CT follow-up of Rosai-Dorfman disease. *Clin Nucl Med* 2015;40(8):e420–2.
- [29] Dhull VS, Passah A, Rana N, Kaur K, Tripathi M, Kumar R. 18F-FDG PET/CT of widespread Rosai-Dorfman disease. *Clin Nucl Med* 2016;41(1):57–9.
- [30] Antuna Ramos A, Alvarez Vega MA, Alles JV, Antuna Garcia MJ, Melian Martinez A. Multiple involvement of the central nervous system in Rosai-Dorfman disease. *Pediatr Neurol* 2012;46(1):54–6.
- [31] Kroft SH. Rosai-Dorfman disease: familiar yet enigmatic. *Semin Diagn Pathol* 2016;33(5):244–53.
- [32] Melenotte C, Granel B, Tessonniere L, Serratrice J, Weiller PJ. Rosai-Dorfman disease initially misdiagnosed as sarcoidosis. *Arthritis Rheum* 2013;65(4):1136.
- [33] Liu L, Perry AM, Cao W, Smith LM, Hsi ED, Liu X, et al. Relationship between Rosai-Dorfman disease and IgG4-related disease: study of 32 cases. *Am J Clin Pathol* 2013;140(3):395–402.
- [34] Menon MP, Ebvoumwan MO, Rosai J, Jaffe ES, Pittaluga S. A subset of Rosai-Dorfman disease cases show increased IgG4-positive plasma cells: another red herring or a true association with IgG4-related disease? *Histopathology* 2014;64(3):455–9.
- [35] Zhang X, Hyjek E, Vardiman J. A subset of Rosai-Dorfman disease exhibits features of IgG4-related disease. *Am J Clin Pathol* 2013;139(5):622–32.
- [36] Tauzieude-Espriat A, Polivka M, Chabriat H, Bouazza S, Sene D, Adle-Biassette H. A case report of meningeal Rosai-Dorfman disease associated with IgG4-related disease. *Clin Neuropathol* 2015;34(6):343–9.
- [37] Emile JF, Abla O, Fraitag S, Horne A, Haroche J, Donadieu J, et al. Revised classification of histiocytoses and neoplasms of the macrophage-dendritic cell lineages. *Blood* 2016;127(22):2672–81.
- [38] Vandepitte M, Couturier B, Vanderghenst F, Maerevoet M, Jullie ML, Kolivras A, et al. [Weight loss, fever and arthralgia in a 43-year-old man treated for follicular lymphoma]. *Rev Med Interne* 2017;38(9):633–7.
- [39] Chou TC, Tsai KB, Lee CH. Emperipoleisis is not pathognomonic for Rosai-Dorfman disease: rhinoscleroma mimicking Rosai-Dorfman disease, a clinical series. *J Am Acad Dermatol* 2013;69(6):1066–7.
- [40] Cohen-Barak E, Rozenman D, Schafer J, Krausz J, Dodiuk-Gad R, Gabriel H, et al. An unusual co-occurrence of Langerhans cell histiocytosis and Rosai-Dorfman disease: report of a case and review of the literature. *Int J Dermatol* 2014;53(5):558–63.
- [41] Akria L, Sonkin V, Braester A, Cohen HI, Suriu C, Polliack A. Rare coexistence of Rosai-Dorfman disease and nodal marginal zone lymphoma complicated by severe life-threatening autoimmune hemolytic anemia. *Leuk Lymphoma* 2013;54(7):1553–6.
- [42] Colmenero I, Molho-Pessach V, Torrelo A, Zlotogorski A, Requena L. Emperipoleisis: an additional common histopathologic finding in H syndrome and Rosai-Dorfman disease. *Am J Dermatopathol* 2012;34(3):315–20.
- [43] Cai Y, Shi Z, Bai Y. Review of Rosai-Dorfman disease: new insights into the pathogenesis of this rare disorder. *Acta Haematol* 2017;138(1):14–23.
- [44] Shanmugam V, Margolskee E, Kluk M, Giorgadze T, Orazi A. Rosai-Dorfman disease harboring an activating KRAS K117N missense mutation. *Head Neck Pathol* 2016;10(3):394–9.
- [45] Matter MS, Bihl M, Juskevicius D, Tzankov A. Is Rosai-Dorfman disease a reactive process? Detection of a MAP2K1 L115V mutation in a case of Rosai-Dorfman disease. *Virchows Arch* 2017.
- [46] Haroche J, Charlotte F, Arnaud L, von Deimling A, Helias-Rodzewicz Z, Hervier B, et al. High prevalence of BRAF V600E mutations in Erdheim-Chester disease but not in other non-Langerhans cell histiocytoses. *Blood* 2012;120(13):2700–3.
- [47] AlWadani S, Robinson S, Myers R, Akpek EK, Eberhart CG. No increase in IgG4-positive plasma cells in limbal Rosai-Dorfman disease. *Cornea* 2014;33(8):844–7.
- [48] Garcés S, Medeiros LJ, Patel KP, Li S, Pina-Oviedo S, Li J, et al. Mutually exclusive recurrent KRAS and MAP2K1 mutations in Rosai-Dorfman disease. *Mod Pathol* 2017;30(10):1367–77.
- [49] Maric I, Pittaluga S, Dale JK, Niemela JE, Delsol G, Diment J, et al. Histologic features of sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy in patients with autoimmune lymphoproliferative syndrome. *Am J Surg Pathol* 2005;29(7):903–11.
- [50] Cobanoglu N, Galip N, Dalkan C, Comunoglu C, Bahceciler N. Rosai-Dorfman disease presenting as mediastinal lymphadenopathy: case report and review of the literature. *Paediatr Int Child Health* 2013;33(2):120–3.
- [51] Shrirao N, Sethi A, Mukherjee B. Management strategies in Rosai-Dorfman disease: to do or not to do. *J Pediatr Hematol Oncol* 2016;38(7):e248–50.
- [52] Bunick CG, Leffell D, Bosenberg M, Yahalom J, Choi JN. Cutaneous Rosai-Dorfman disease of the right ear responsive to radiotherapy. *J Am Acad Dermatol* 2012;67(5):e225–6.
- [53] Camp SJ, Roncaroli F, Apostolopoulos V, Weatherall M, Lim S, Nandi D. Intracerebral multifocal Rosai-Dorfman disease. *J Clin Neurosci* 2012;19(9):1308–10.
- [54] Das S, Biswas A, Roy S, Sable MN, Singh D, Jana M, et al. Recurrent intracranial Rosai-Dorfman disease: management of a challenging case. *Asian J Neurosurg* 2017;12(3):537–40.
- [55] Arnao V, Riolo M, Savettieri G, Aridon P. Mercaptopurine treatment in an adult man with orbital and intracranial Rosai-Dorfman disease. *Case Rep Neurol Med* 2016;2016:1030478.
- [56] Jabali Y, Smrcka V, Pradna J. Rosai-Dorfman disease: successful long-term results by combination chemotherapy with prednisone, 6-mercaptopurine, methotrexate, and vinblastine: a case report. *Int J Surg Pathol* 2005;13(3):285–9.
- [57] Chen E, Pavlidakey P, Sami N. Rosai-Dorfman disease successfully treated with thalidomide. *JAAD Case Rep* 2016;2(5):369–72.
- [58] Li X, Hong Y, An Q, Chen J, Wei H, Chen HD, et al. Successful treatment of Rosai-Dorfman disease with low-dose oral thalidomide. *JAMA Dermatol* 2013;149(8):992–3.
- [59] Le Guenno G, Galicier L, Uro-Coste E, Petitcolin V, Rieu V, Ruivid M. Successful treatment with azathioprine of relapsing Rosai-Dorfman disease of the central nervous system. *J Neurosurg* 2012;117(3):486–9.
- [60] Liu P, Wang P, Du J, Zhang J. Successful treatment of refractory cutaneous Rosai-Dorfman disease with vincristine. *J Dermatol* 2015;42(1):97–8.
- [61] Nasseri E, Belisle A, Funaro D. Rosai-Dorfman disease treated with methotrexate and low-dose prednisone: case report and review of the literature. *J Cutan Med Surg* 2012;16(4):281–5.
- [62] Maklad AM, Bayoumi Y, Tunio M, Alshakweer W, Dahar MA, Akbar SA. Steroid-resistant extranodal rosai-dorfman disease of cheek mass and ptosis treated with radiation therapy. *Case Rep Hematol* 2013;2013:428297.
- [63] Alqanatish JT, Houghton K, Bond M, Senger C, Tucker LB. Rituximab treatment in a child with rosai-dorfman disease and systemic lupus erythematosus. *J Rheumatol* 2010;37(8):1783–4.
- [64] Pagel JM, Lionberger J, Gopal AK, Sabath DE, Loeb K. Therapeutic use of rituximab for sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy (Rosai-Dorfman disease). *Am J Hematol* 2007;82(12):1121–2.
- [65] Pulsoni A, Anghel G, Falcucci P, Matera R, Pescarmona E, Ribersani M, et al. Treatment of sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy (Rosai-Dorfman disease): report of a case and literature review. *Am J Hematol* 2002;69(1):67–71.
- [66] Lohr HF, Godderz W, Wolfe T, Heike M, Knuth A, Meyer zum Buschenfelde KH, et al. Long-term survival in a patient with Rosai-Dorfman disease treated with interferon-alpha. *Eur J Cancer* 1995;31A(13–14):2427–8.
- [67] Castioni J, Mihaescu A, So AK. Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy (Rosai-Dorfman disease) and oligoarthritis. *Joint Bone Spine* 2011;78(6):641–3.
- [68] Rocken C, Wieker K, Grote HJ, Muller G, Franke A, Roessner A. Rosai-Dorfman disease and generalized AA amyloidosis: a case report. *Hum Pathol* 2000;31(5):621–4.
- [69] Chen HH, Zhou SH, Wang SQ, Teng XD, Fan J. Factors associated with recurrence and therapeutic strategies for sinonasal Rosai-Dorfman disease. *Head Neck* 2012;34(10):1504–13.