



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro>

## CANDLE

Verzija

### 1. ŠTA JE CANDLE?

#### 1.1 Šta je to ?

Hronična atipična neutrofilna dermatozna s lipodistrofijom i povišenom temperaturom (engl. CANDLE) je rijetka genetska bolest. U prošlosti, bolest se u literaturi označavala kao Nakajo-Nishimura sindrom ili Japanski autoinflamatorni sindrom sa lipodistrofijom (JASL) ili kontrakte zglobova, atrofija mišića, mikrocitna anemija i panikulitis-uzrokovan lipodistrofijom (JMP). Pogođena djeca imaju ponavljujuće febrilne epizode, kožne simptome koji traju nekoliko dana/sedmica i koji nakon povlačenja iza sebe ostavljaju rezidualne purpurične lezije, mišićnu atrofiju, progresivnu lipodistrofiju, artralgiju i kontrakte zglobova. Ako se ne liječi, bolest može dovesti do teških onesposobljenja pa čak i smrti.

#### 1.2 Koliko je često?

CANDLE je rijetka bolest. Trenutno, opisano je skoro 60 slučajeva u literaturi, no vjerovatno ima i drugih nedijagnosticiranih slučajeva.

#### 1.3 Da li je nasljedno?

Nasljeđuje se kao autosomno recesivna bolest (što znači da se ne povezuje sa spolom i da niti jedan od roditelja ne mora imati simptome bolesti). Ovaj oblik prijenosa znači da za razvoj CANDLE-a, osoba mora imati dva mutirana gena, jedan od oca i drugi od majke. Stoga, oba roditelja su nosioci (nosioc ima samo jednu mutiranu kopiju, no ne i bolest) i nisu pacijenti. Roditelji koji imaju dijete s CANDLE-om imaju

---

rizik od 25% da će i drugo dijete imati CANDLE također. Prenatalna dijagnoza je moguća.

#### **1.4 Zašto moje dijete ima ovu bolest? Može li se spriječiti?**

Dijete ima bolest jer se rodilo s mutiranim genima koji uzrokuju CANDLE.

#### **1.5 Da li je zarazno?**

Ne, nije.

#### **1.6 Šta su glavni simptomi?**

Bolest počinje u prve 2 sedmice do 6 mjeseci života. Tokom pedijatrijske dobi, prezentirajuće manifestacije su ponavljajuće febrilne epizode i ataci crvenih, okruglih kožnih plakova koji mogu biti prisutni od nekoliko dana do nekoliko sedmica i koji za sobom ostavljaju purpurične lezije. Karakteristične promjene na licu uključuju otečene i ljubičaste očne kapke i debele usne.

Periferna lipodistrofija (uglavnom na licu i gornjim ekstremitetima) obično se javlja u kasnoj dojeničkoj dobi i prisutna je u svih bolesnika, često povezana s varijabilnim zaostajanjem u rastu.

Artralgija bez artritisa također se opaža u većine bolesnika i tokom vremena se razvijaju značajne kontrakture zglobova. U druge, rjeđe simptome bolesti spada konjunktivitis, nodularni episkleritis, hondritis ušiju i nosa i napadi aseptičnog meningitisa. Lipodistrofija je progresivna i ireverzibilna.

#### **1.7 Koje su moguće komplikacije?**

Dojenčad i mala djeca sa CANDLE-om razvijaju progresivno uvećanje jetre i progresivni gubitak perifernog masnog tkiva i mišićne mase. Drugi problemi, poput dilatiranog srčanog mišića, srčanih aritmija i kontraktura zglobova mogu se pojaviti kasnije tokom života.

#### **1.8 Da li je bolest ista kod svakog djeteta?**

Sva pogodjena djeca će vjerojatno biti teško bolesna. Ipak, simptomi

---

nisu isti kod svakog djeteta. Čak i unutar iste porodice neće svako pogodjeno dijete biti jednako bolesno.

### **1.9 Da li je bolest kod djece različita u odnosu na odrasle?**

Progresivni tok bolesti znači da klinička slika u djece može biti djelomično drugačija u odnosu na onu koja se viđa u odraslih. Djeca se uglavnom prezentiraju ponavljajućim febrilnim epizodama, usporenim rastom, jedinstvenim crtama lica i kožnim simptomima. Mišićna atrofija, kontrakture zglobova i periferna lipodistrofija obično se javljaju u kasnijoj u dojenačkoj ili odrasloj dobi. Odrasle osobe mogu razviti čak i srčane aritmije (promjene srčanog ritma) i dilataciju srčanog mišića.