



www.printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro

CANDLE

Verzija

1. ŠTA JE CANDLE?

1.1 Šta je to ?

Hronična atipična neutrofilna dermatosa 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 kontrakture zglobova, atrofija mišića, mikrocitna anemija i panikulitis-uzrokovan lipodistrofijom (JMP). Pogođena djeca imaju ponavljajuće febrilne epizode, kožne simptome koji traju nekoliko dana/sedmica i koji nakon povlačenja iza sebe ostavljaju rezidualne purpurične lezije, mišićnu atrofiju, progresivnu lipodistrofiju, artralgiiju i kontrakture 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 bit 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 dojenačkoj 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 pogođena djeca će vjerojatno biti teško bolesna. Ipak, simptomi

nisu isti kod svakog djeteta. Čak i unutar iste porodice neće svako pogođeno 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.