



https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

CANDLE

Versie 2016

1. WAT IS CANDLE

1.1 Wat is het?

Chronische atypische neutrofiele dermatose met lipodystrofie en verhoogde temperatuur (CANDLE) is een zeldzame genetische aandoening. In het verleden werd de aandoening Nakajo-Nishimura syndroom of Japans Auto-inflammatoir Syndroom met Lipodystrofie (JASL) genoemd of gewrichtscontracturen, spieratrofie, microcytische anemie en panniculitis geïnduceerde op kinderleeftijd beginnende lipodystrofie (JMP). Kinderen met deze aandoening hebben terugkerende episodes met koorts, huidaandoeningen die verschillende dagen/weken duren en die na genezing paarse letsels achterlaten, spieratrofie, progressieve lipodystrofie, artralgie en gewrichtscontracturen. Als het niet behandeld wordt, kan het tot ernstige invaliditeit leiden en zelfs de dood tot gevolg hebben.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

CANDLE is een zeldzame ziekte. Op dit moment zijn er zo'n 60 gevallen bekend in de literatuur, maar waarschijnlijk zijn er andere niet-gediagnosticeerde gevallen.

1.3 Is het erfelijk?

Het wordt overgeërfd als autosomaal recessieve ziekte (wat inhoudt dat het niet geassocieerd is met het geslacht en dat geen van de ouders symptomen hoeft te hebben van de aandoening). Dit type overdracht betekent dat een persoon twee gemuteerde genen moet hebben om

CANDLE te krijgen, één van de moeder en één van de vader. Dus beide ouders zijn over het algemeen dragers van het gen en niet de patiënt (een drager heeft slechts één gemuteerd exemplaar, maar niet de ziekte). Ouders die een kind hebben met CANDLE, hebben een kans van 25% dat een ander kind ook CANDLE heeft. Prenatale diagnose is mogelijk.

1.4 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening, omdat het geboren is met mutaties in de genen die CANDLE veroorzaken.

1.5 Is het besmettelijk?

Nee, dat is het niet.

1.6 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

De ziekte begint in de eerste twee weken tot zes maanden na de geboorte. Tijdens de kinderjaren bestaan de verschijnselen uit terugkerende koorts en aanvallen van erythemateuze ringvormige huidplaques, die een aantal dagen tot weken duren en die paarse laesies achterlaten. Karakteristieke verschijnselen in het gezicht zijn gezwollen paarskleurige oogleden en dikke lippen.

Perifere lipodystrofie (vooral in het gezicht en de bovenste ledematen) verschijnt vaak tijdens de late kinderjaren en is bij alle patiënten aanwezig, het is vaak geassocieerd met groeivertraging.

Artralgie zonder artritis wordt ook bij de meeste patiënten gezien en in de loop van de tijd ontstaan er significante gewrichtscontracturen.

Andere minder vaak voorkomende verschijnselen zijn conjunctivitis, nodulaire episcleritis, oor- en neuschondritis en aanvallen van aseptische meningitis. De lipodystrofie is progressief en onomkeerbaar.

1.7 Wat zijn de mogelijke complicaties?

Zuigelingen en jonge kinderen met CANDLE ontwikkelen een progressieve vergroting van de lever en een progressief verlies van perifere vet en spiermassa. Andere problemen zoals een gedilateerde

hartspier, hartritmestoornissen en gewrichtscontracturen kunnen later in het leven optreden.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind op dezelfde manier?

Alle kinderen met deze aandoening zijn ernstig ziek, maar de symptomen zijn niet bij alle kinderen dezelfde. Zelfs binnen hetzelfde gezin zijn niet alle kinderen met deze aandoening in dezelfde mate ziek.

1.9 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

Het progressieve verloop van de aandoening betekent dat het klinische beeld bij kinderen deels anders kan zijn dan bij volwassenen. Kinderen hebben vooral terugkerende episodes van koorts, vertraagde groei, unieke gezichtskenmerken en huidverschijnselen. De spieratrofie, gewrichtscontracturen en perifere lipodystrofie treden meestal later in de kindertijd of op volwassen leeftijd op. Volwassenen kunnen ook hartritmestoornissen (veranderingen in het hartritme) ontwikkelen en een gedilateerde hartspier.