



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

Syndrome de dermatose neutrophile chronique atypique lipodystrophie fièvre (CANDLE)

Version de 2016

1. SYNDROME DE DERMATOSE NEUTROPHILE CHRONIQUE ATYPIQUE LIPODYSTROPHIE FIÈVRE (CANDLE)

1.1 Qu'est-ce que c'est ?

Le syndrome de dermatose neutrophile chronique atypique lipodystrophie fièvre (CANDLE) est une maladie génétique rare. Par le passé, la littérature parlait de syndrome de Nakajo-Nishimura ou de Syndrome Auto-inflammatoire Japonais avec Lipodystrophie (JASL) ou de Contractures musculaires, atrophie musculaire, anémie microcytaire et lipodystrophie juvénile induites par une panniculite (JMP). Les enfants atteints souffrent d'épisodes de fièvre récurrents et présentent des signes cutanés durant quelques jours, voire quelques semaines, laissant des séquelles sous formes de lésions purpuriques après guérison, d'atrophie musculaire, de lipodystrophie progressive, d'arthralgie et de contractures articulaires. Si elle n'est pas traitée, la maladie peut provoquer des handicaps graves et est potentiellement mortelle.

1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?

Le syndrome CANDLE est une maladie rare. Actuellement, environ 60 cas ont été décrits dans la littérature, mais il existe sûrement d'autres cas non diagnostiqués.

1.3 Est-elle héréditaire ?

C'est une maladie autosomique récessive (ce qui signifie qu'elle n'est

pas liée au sexe et qu'aucun des parents ne présente des symptômes de la maladie). Dans ce type de transmission, il faut qu'un individu hérite de deux gènes mutés de son père et de sa mère pour souffrir du syndrome CANDLE. Ainsi, les deux parents sont porteurs (un porteur a une copie mutée du gène mais n'est pas malade), mais pas les patients. Les parents ayant un enfant souffrant du syndrome CANDLE ont 25 % que leur deuxième enfant soit également atteint. Il est possible de réaliser un diagnostic prénatal.

1.4 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie? Existe-t-il des moyens de prévention ?

L'enfant souffre de la maladie car il est né avec des gènes mutés provoquant le syndrome CANDLE.

1.5 Est-elle contagieuse ?

Non, elle ne l'est pas.

1.6 Quels sont les symptômes principaux ?

La maladie apparaît entre l'âge de 2 semaines et 6 mois. Pendant la phase néonatale, les premiers symptômes incluent une fièvre récurrente, des poussées d'érythèmes, des plaques cutanées annulaires pouvant perdurer pendant plusieurs jours à plusieurs semaines avec lésions purpuriques résiduelles. Au niveau du visage, les signes caractéristiques sont des gonflements violacés des paupières et un gonflement des lèvres.

Une lipodystrophie périphérique (principalement au niveau du visage et des membres supérieurs) apparaît généralement vers la fin de l'enfance ; elle touche tous les patients et est souvent associée à un retard de croissance variable.

On observe également une arthralgie sans arthrite chez la plupart des patients ainsi que des contractures articulaires significatives, qui se développent au cours du temps. Parmi les symptômes moins courants, on retrouve une conjonctivite, une épisclérite nodulaire, une chondrite des yeux et des oreilles ainsi que des poussées de méningite aseptique. La lipodystrophie est progressive et irréversible.

1.7 Quelles sont les complications éventuelles ?

Les nourrissons et les jeunes enfants souffrant du syndrome de CANDLE développent progressivement une hypertrophie du foie ainsi qu'une perte progressive de graisse périphérique et de masse musculaire. D'autres troubles, tels qu'une dilatation du muscle cardiaque, une arythmie cardiaque et des contractures articulaires, peuvent apparaître ultérieurement.

1.8 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?

Tous les enfants touchés sont gravement malades. Cependant, les symptômes diffèrent d'un enfant à l'autre. Dans une même famille, les enfants ne sont pas touchés avec la même intensité.

1.9 La maladie se présente-t-elle différemment chez l'enfant et chez l'adulte ?

La maladie évolue progressivement, ce qui signifie que les signes cliniques chez les enfants sont partiellement différents de ceux observés chez les adultes. Les enfants souffrent principalement d'épisodes récurrents de fièvre ainsi que d'un retard de croissance et présentent des traits faciaux spécifiques ainsi que des signes cutanés. Une atrophie musculaire, des contractures articulaires et une lipodystrophie périphérique apparaissent généralement vers la fin de l'enfance ou à l'âge adulte. Les adultes peuvent même développer une arythmie cardiaque (modifications de la fréquence cardiaque) et une dilatation du muscle cardiaque.