



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

Candle

Версия на 2016

1. КАКВО Е CANDLE

1.1 Какво е това?

Хронична атипична неутрофилна дерматоза с липодистрофия и повишена температура (CANDLE) е рядко генетично заболяване. В миналото болестта е била посочена в литературата като синдром Nakaџо- Nishimura или японски автоинфламаторен синдром с липодистрофия (JASL), или ставни контрактури, мускулна атрофия, микроцитна анемия и паникулит- индуцирана детска липодистрофия (JMP). Засегнатите деца страдат от повтарящи се епизоди на висока температура, кожни прояви в продължение на няколко дни / седмици и които оздравяват оставяйки остатъчни пурпура лезии, мускулна атрофия, прогресивна липодистрофия, артралгия и ставни контрактури. Нелекувано, заболяването може да доведе до тежка инвалидност и дори смърт.

1.2 Колко често е ?

CANDLE е рядко заболяване. До момента почти 60 случая са описани в литературата, но вероятно има други недиагностицирани случаи.

1.3 Наследява ли се?

Унаследява се като автозомно рецесивно заболяване (което означава, че не е свързано с пола и че не е задължително родител да има симптоми на заболяване). Този тип трансмисия означава, че за да има CANDLE, индивидът трябва да има два мутирани гени,

един от майката, а другата от бащата. Следователно, и двамата родители са носители (носителят има само един мутирал ген, но не на болестта), а не болни. Родителите, които имат дете с CANDLE имат 25% риск, че второ дете ще има същото заболяване.

1.4 Защо моето дете има това заболяване? Може ли да бъде предпазено?

Детето е болно, защото е родено с мутирал ген, предизвикващ CANDLE.

1.5 Инфекциозно ли е?

Не, не е.

1.6 Какви са основните симптоми?

Началото на заболяването е в първите 2 седмици до 6 месеца от живота. По време на детската възраст, клиничните прояви включват повтарящи се пристъпи на треска и еритематозни, пръстеновидни кожни плаки, които могат да продължат няколко дни до няколко седмици и които оставят остатъчни лезии-пурпура. Характерни лицеви симптоми са подути виолетови клепачи и оточни устни.

Периферна липодистрофия (най-вече в областта на лицето и горните крайници) обикновено се появява в края на кърмаческата възраст и е налице при всички пациенти. Често е свързана със забавяне на растежа в различна степен.

Артралгия, без артрит също се забелязва при повечето пациенти и значителни контрактури се развиват с течение на времето. Други по-редки прояви включват конюнктивит, нодуларен еписклерит, възпаление на хрущяла на ушите и носа и атаки на асептичен менингит. Липодистрофията е прогресивна и необратима.

1.7 Какви са възможните компликации?

Кърмачета и малки деца с CANDLE развиват прогресивно увеличаване на черния дроб и прогресивна загуба на периферна мастна тъкан и мускулна маса. Могат да се появят и други

проблеми, като например дилатация на сърдечния мускул, сърдечни аритмии. Ставните контрактури се срещат по-късно в живота.

1.8 Едно и също ли е заболяването при всяко дете?

Всички засегнати деца вероятно ще бъдат сериозно болни. Въпреки това, симптомите не са еднакви във всяко дете. Дори в рамките на една и съща фамилия, не всички засегнати деца са еднакво болни.

1.9 Различно ли е заболяването при децата от това при възрастните?

Постепенният ход на заболяването означава, че клиничната картина при деца може в известна степен да се различават от тази, наблюдавана при възрастни. При деца предимно се наблюдават повтарящи се епизоди на висока температура, забавен растеж, специфични черти на лицето и кожни прояви. Мускулната атрофия, ставните контрактури и периферна липодистрофия обикновено се появяват по-късно или в зряла възраст. Възрастните могат дори да развият сърдечни аритмии (нарушения в сърдечния ритъм) и дилатацията на сърдечния мускул.