



<https://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 NakaJo- 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.

## **2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ**

### **2.1 Как се диагностицира?**

Първо трябва да има съмнение за CANDLE, въз основа на характеристиките на заболяването при детето. CANDLE може да се докаже само със генетичен анализ. Диагнозата на CANDLE се потвърждава, ако пациентът носи 2 мутации, по една от всеки родител. Генетичният анализ не е наличен във всяко здравно заведение.

### **2.2 Какво е значението на теста?**

Кръвните тестове като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ),

---

CRP, пълна кръвна картина и фибриноген се извършват по време на обостряне на заболяването, за да се оцени степента на възпалението и анемията; тестове на чернодробните ензими също се провеждат за оценка на участието на черния дроб. Тези тестове се повтарят периодично, за да се прецени дали резултатите се нормализират. Също е така е необходимо малко количество кръв за генетичен анализ.

### **2.3 Може ли да се лекува или излекува?**

CANDLE не може да се излекува, защото е генетично заболяване.

### **2.4 Какво е лечението?**

Няма ефективен терапевтичен режим за синдром на CANDLE. Установено е, че високи дози стероиди (1-2 мг / кг / ден), подобряват някои симптоми, включително кожните обриви, повишената температура и болки в ставите, но след намаляване на дозата им, тези прояви често се възобновяват. Инхибитори на тумор-некротичен фактор алфа (TNF-алфа) и IL-1 (анакинра) осигуряват временно подобрение при някои пациенти, но са довели до обостряния при други. Имуносупресивното лекарство, тоцилизумаб, показва минимална ефикасност. Експериментални изследвания с използване на JAK-киназни инхибитори (tofacitinib) са в ход.

### **2.5 Какви са страничните ефекти на лекарствената терапия?**

Кортикостероидите са свързани с възможни странични ефекти, като наддаване на тегло, подуване на лицето и промяна в настроението. Ако стероидите са предписани за продължителен период от време, те могат да причинят подтискане на растежа, остеопороза, високо кръвно налягане и диабет. TNF-а инхибитори са най-новите лекарства; те могат да бъдат свързани с повишен риск от инфекция, активиране на туберкулоза и възможно развитие на неврологични или други имунни заболявания. Обсъждан е потенциален риск от развитие на злокачествени заболявания, но в момента, не съществуват

---

статистически данни, доказващи, повишен риск от злокачествени заболявания с тези лекарства.

## **2.6 Колко дълго продължава лечението?**

Лечението е за цял живот.

## **2.7 Какво е мнението за неконвенционално и допълнително лечение?**

Няма доказателства относно този тип лечение при CANDLE синдром.

## **2.8 Какви периодични прегледи са необходими?**

Деца трябва да бъдат наблюдавани редовно (поне 3 пъти годишно) от техния детски ревматолог, който да следи контрола на болестта и да коригира лечението. Деца на лечение трябва да имат изследване на кръв и урина поне два пъти годишно.

## **2.9 Колко дълго продължава лечението?**

CANDLE е заболяване за цял живот. Активността на заболяването, обаче, може да флукутира във времето.

## **2.10 Каква е дългосрочната прогноза (очакват ход и резултат) на заболяването?**

Средна продължителност на живота могат да бъдат намалена. Смъртта често е резултат от мултиорганно възпаление. Качеството на живот е до голяма степен засегнато, тъй като пациентите страдат от намалена активност, повишена температура, болка и повтарящи се епизоди на тежко възпаление.

## **2.11 Възможно ли е пълно възстановяване?**

Не, защото е генетично заболяване.

---

## **3. ЕЖЕДНЕВЕН ЖИВОТ**

### **3.1 Как може заболяването да засегне ежедневието на детето и семейството му?**

Детето и семейството срещат големи проблеми преди поставяне на диагнозата.

Някои деца имат проблеми с костни деформации, които може сериозно да повлияят дневните им дейности.

Друг проблем може да е психологичното натоварване от лечението, което е за цял живот. Пациентски и родителски образователни програми разглеждат тези проблеми.

### **3.2 Какво е мнението за училището?**

От съществено значение е да продължи образованието на деца с хронични заболявания. Има няколко фактора, които могат да причинят проблеми за посещаване на училище и затова е важно да се обяснят на учителите възможните нужди на детето,.

Родителите и учителите трябва да направят всичко възможно, за да се даде възможност на детето да участва в училищни дейности по нормален начин, с цел не само да бъде успешна академичната реализация на детето, но и то да бъде прието и оценено от връстници и възрастни. Бъдеща интеграция в професионалния свят е от съществено значение за младия пациент и е една от целите на глобалната грижа за хронично болни пациенти

### **3.3 Какво е мнението относно спорта?**

Спортуването е важен аспект от ежедневието на всяко дете. Една от целите на лечението е да се позволи на децата да проведат нормален живот, доколкото е възможно и да считат себе си за не по-различни от връстниците си. Всички дейности могат да се извършват в поносими граници.. Въпреки това, ограничена физическа активност или почивка може да се наложи по време на острите фази.

### **3.4 Какво е мнението за диетата?**

Няма специфична диета

---

### **3.5 Може ли климатът да повлияе курса на заболяването?**

Доколкото е известно, климатът не може да повлияе курса на заболяването.

### **3.6 Може ли детето да се ваксинира?**

Да, детето може да се ваксинира. Въпреки това, родителите трябва да се консултират с лекуващия лекар относно живите атенюирани ваксини.

### **3.7 Какви са проблемите във връзка с половия живот, бременността и раждането?**

Засега няма достъпна в литературата информация за този аспект при възрастни пациенти е. Като общо правило, както при други автоинфламаторни заболявания, по-добре е да се планира бременността, за да се адаптира по-рано лечението, поради възможен страничен ефект на биологичните агенти върху плода.