



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/BR/intro>

CANDLE

Versão de 2016

1. O QUE É A CANDLE

1.1 O que é?

A Dermatose Neutrófila Atípica Crônica com Lipodistrofia e Temperatura Elevada (CANDLE) é uma doença genética rara. No passado, a doença foi referida na literatura como Síndrome de Nakajo-Nishimura ou Síndrome Auto-inflamatória Japonesa com Lipodistrofia (JASL) ou contraturas nas articulações, atrofia muscular, anemia microcítica, e paniculite induzida por lipodistrofia com início na infância (JMP). As crianças afetadas sofrem de episódios de febre recorrentes, manifestações cutâneas que duram vários dias/semanas e que curam deixando lesões purpúricas residuais, atrofia muscular, lipodistrofia progressiva, artralgia e contraturas nas articulações. Se não for tratada, a doença pode provocar incapacidade grave e até mesmo ser fatal.

1.2 É uma doença comum?

A CANDLE é uma doença rara. Atualmente, foram descritos cerca de 60 casos na literatura, mas provavelmente existem outros casos não diagnosticados.

1.3 É hereditária?

É herdada como doença autossômica recessiva (o que significa que não está associada ao sexo e que nenhum dos progenitores apresenta, necessariamente, sintomas da doença). Este tipo de transmissão significa que, para ter CANDLE, uma pessoa tem de ter dois genes mutantes, um da mãe e outro do pai. Assim, ambos os progenitores são

portadores da doença (um portador tem apenas uma cópia mutante, mas não a doença) e não estão doentes. Os pais que tenham um filho com CANDLE têm um risco de 25% de ter outro filho também com CANDLE. O diagnóstico pré-natal é possível.

1.4 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?

A criança tem a doença porque nasceu com os genes mutantes que causam CANDLE.

1.5 É infecciosa?

Não, não é infecciosa.

1.6 Quais são os principais sintomas?

O início da doença ocorre nas primeiras 2 semanas a 6 meses de vida. Durante a idade pediátrica, as manifestações que ocorrem incluem febre recorrente e episódios de placas cutâneas avermelhadas, arredondadas que podem durar entre alguns dias a algumas semanas e que deixam lesões violáceas residuais. As manifestações faciais características incluem pálpebras violáceas inchadas e lábios grossos. A lipodistrofia ou atrofia da gordura periférica (principalmente no rosto e nos membros superiores) aparece geralmente no final da infância e ocorre em todos os doentes, muitas vezes associada a atrasos de crescimento variáveis.

A dor nas articulações sem artrite também é observada na maioria dos doentes e, ao longo do tempo, desenvolvem-se contraturas significativas nas articulações. Outras manifestações menos comuns incluem conjuntivite, episclerite nodular, condrite (inflamação da cartilagem) auricular e nasal e episódios de meningite asséptica. A lipodistrofia é progressiva e irreversível.

1.7 Quais são as possíveis complicações?

Os lactentes e as crianças pequenas com CANDLE desenvolvem um aumento progressivo do fígado e perda progressiva de gordura e massa muscular periférica. Outros problemas, tais como dilatação dos

músculos cardíacos, arritmias cardíacas e contraturas nas articulações podem ocorrer mais tarde na vida.

1.8 A doença é igual em todas as crianças?

Todas as crianças afetadas são susceptíveis de estar gravemente doentes. No entanto, os sintomas não são iguais em todas as crianças. Inclusive na mesma família, nem todas as crianças afetadas estarão doentes da mesma forma.

1.9 A doença nas crianças é diferente da doença nos adultos?

A evolução progressiva da doença significa que o quadro clínico nas crianças pode diferir parcialmente do observado em adultos. As crianças apresentam principalmente episódios recorrentes de febre, atrasos de crescimento, características faciais únicas e manifestações cutâneas. A atrofia muscular, as contraturas nas articulações e a lipodistrofia periférica aparecem geralmente no final da infância ou na idade adulta. Os adultos podem ainda desenvolver arritmias cardíacas (alterações no ritmo cardíaco) e dilatação do músculo cardíaco.