



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

CANDLE

Versione 2016

1. CHE COS'È LA CANDLE

1.1 Che cos'è?

La dermatosi neutrofila atipica cronica associata a lipodistrofia e a temperatura elevata (CANDLE) è una malattia genetica rara. In passato, la malattia era chiamata sindrome di Nakajo-Nishimura o sindrome autoinfiammatoria giapponese con lipodistrofia (JASL) o lipodistrofia associata a contratture articolari, atrofia muscolare, anemia microcitica e pannicolite a insorgenza infantile (JMP). I bambini affetti soffrono di episodi ricorrenti di febbre, manifestazioni cutanee della durata di diversi giorni/settimane che evolvono in lesioni purpuriche residue, atrofia muscolare, lipodistrofia progressiva, artralgia e contratture articolari. Se non trattata, questa malattia può portare a disabilità gravi e perfino alla morte.

1.2 È diffusa?

La CANDLE è una malattia rara. Attualmente, sono stati descritti in letteratura quasi 60 casi ma probabilmente esistono altri casi non diagnosticati.

1.3 È ereditaria?

È ereditata come malattia autosomica recessiva (questo significa che non è collegata al genere e il genitore non mostra necessariamente i sintomi della malattia). Questo tipo di trasmissione indica che per avere la CANDLE, una persona deve avere due geni mutati, uno ereditato dalla madre e l'altro dal padre. Quindi, entrambi i genitori sono portatori

e non sono pazienti (un portatore ha solo una copia mutata, ma non la malattia). I genitori che hanno un bambino con CANDLE, hanno il 25% di rischio che un secondo bambino abbia anch'esso la CANDLE. È possibile fare una diagnosi prenatale.

1.4 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

Il bambino ha la malattia perché è nato con i geni mutati che causano la CANDLE.

1.5 È infettiva?

No.

1.6 Quali sono i sintomi principali?

La malattia si manifesta nelle prime 2 settimane - 6 mesi di vita. Durante l'età pediatrica, le manifestazioni includono febbre ricorrente e comparsa di placche cutanee anulari ed eritematose che possono durare da alcuni giorni ad alcune settimane e che lasciano lesioni purpuriche residue. I tratti somatici tipici includono edema eritematoso peri-orbitale (palpebre violacee e gonfie) e labbra spesse.

La lipodistrofia periferica (principalmente al viso e agli arti superiori) di solito si manifesta nella tarda infanzia ed è presente in tutti i pazienti, spesso associata a un ritardo di crescita variabile.

Nella maggior parte dei pazienti è segnalata anche la comparsa di artralgia senza artrite e nel corso del tempo si sviluppano contratture articolari significative. Altre manifestazioni meno comuni includono congiuntivite, episclerite nodulare, condrite a livello del naso e delle orecchie e attacchi di meningite asettica. La lipodistrofia è progressiva e irreversibile.

1.7 Quali sono le possibili complicanze?

I neonati e i bambini con CANDLE sviluppano un progressivo aumento delle dimensioni del fegato e una perdita progressiva del tessuto adiposo periferico e della massa muscolare. Altri problemi, come dilatazione del muscolo cardiaco, aritmie cardiache e contratture articolari si possono verificare più avanti nel corso della vita.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

Tutti i bambini colpiti rischiano di ammalarsi gravemente. Tuttavia, i sintomi non sono uguali in tutti i bambini. Anche all'interno della stessa famiglia, non tutti i bambini colpiti si ammaleranno allo stesso modo.

1.9 La malattia nei bambini è diversa da quella negli adulti?

L'andamento progressivo della malattia indica che il quadro clinico nei bambini può essere parzialmente diverso da quello osservato negli adulti. I bambini presentano principalmente episodi ricorrenti di febbre, ritardo di crescita, tratti somatici caratteristici e manifestazioni cutanee. L'atrofia muscolare, le contratture articolari e la lipodistrofia periferica di solito si manifestano più tardi nell'infanzia o nell'età adulta. Gli adulti possono perfino sviluppare aritmie cardiache (alterazioni nel ritmo cardiaco) e dilatazione del muscolo cardiaco.