



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

CANDLE综合征

第几版本2016

1. 什么是CANDLE综合征？

1.1 这是一种什么疾病？

慢性非典型中性粒细胞皮炎与脂肪代谢障碍及高体温综合征（CANDLE）是一种很罕见的遗传性疾病。过去，本病也被称为中条-西村综合征或日本自身炎症综合征，其特征为脂肪代谢障碍、关节挛缩、肌肉萎缩、小细胞性贫血和脂膜炎相关幼年肌营养不良。患者主要表现为反复发热、持续数天/周的紫癜样皮损、肌肉萎缩、进行性脂肪代谢障碍、关节痛和关节挛缩不良。本病如不经治疗，可导致严重残疾甚至死亡。

1.2 本病常见吗？

CANDLE是一种罕见的疾病。目前为止，文献共报道了60例本病，也可能有其他尚未确诊的病例。

1.3 本病遗传吗？

本病为常染色体隐性遗传疾病，其发病与性别无关，且父母双方均无症状。患者有两个突变基因，分别来自父母双方，父母为携带者（即只有一个突变基因但不发病）。本病患儿的兄弟姐妹有25%的几率同患此病。产前诊断是可能发现本病的。

1.4 为什么我的孩子会患此病，能够预防吗？

儿童患病是因为突变基因的存在。

1.5 本病传染吗？

本病不传染。

1.6 本病的主要症状是什么？

本病多在生后2周到6个月起病。在儿童时期，主要症状为反复发热和皮肤环形红斑，环形红斑可持续数天至数周最终残留紫癜样皮损。其典型面容为眼睑和嘴唇紫色浮肿。

外周脂肪代谢障碍（主要是面部和上肢）通常出现在婴儿后期，所有患者均可出现，同时可伴有不同程度的生长迟缓。

大部分患者有非关节炎性关节痛，且随着时间出现明显的关节挛缩。其他少见的临床表现有结膜炎、巩膜结节、耳朵和鼻子的软骨炎、无菌性脑膜炎。脂肪代谢障碍是进行性加重且不可逆的。

1.7 可能出现的并发症是什么？

CANDLE综合征的患者，在婴儿和小幼儿时期会出现进行性的肝脏肿大、外周脂肪的减少和肌肉质量的减轻，成年期可能会出现扩张型心肌病、心律失常和关节挛缩。

1.8 本病在每个患儿的表现是否相同？

所有患者都可能病情危重，但是，不是所有患儿都有相同的症状。即使在同一个家庭中，每个患病的孩子病情都不一样。

1.9 本病在儿童和成人有区别吗？

本病病程呈进行性进展，因此儿童和成人患者的临床表现不完全相同。儿童患者主要表现为反复发作的周期性发热、生长迟缓、单一面容、皮肤损害。肌肉萎缩、关节挛缩和外周脂肪代谢障碍通常出现在婴儿后期或成年期。成人则可以发展为心律失常（心脏节律的改变）和扩张型心肌病。

。