



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

Candle

Verze č 2016

1. CO JE CANDLE

1.1 Co je to?

Chronická atypická neutrofilní dermatóza s lipodystrofií a zvýšenou teplotou (CANDLE) patří mezi vzácná dědičná onemocnění. V minulosti bylo toto onemocnění v literatuře uváděno pod názvy Nakajo-Nishimura syndrom, Japonský autoinflamatorní syndrom s lipodystrofií (JASL) nebo Syndrom s kloubními kontrakturami, svalovou atrofií, mikrocytární anemií a lipodystrofií indukovanou panikulitidou se začátkem onemocnění v průběhu dětství (JMP). Děti s tímto onemocněním jsou sužovány opakovanými epizodami horeček s kožními projevy, které trvají několik dnů/týdnů a které se hojí s reziduy na kůži, které vypadají jako purpura, svalovou atrofií, progresivní lipodystrofií, bolestmi kloubů a kloubními kontrakturami. U neléčených pacientů vede onemocnění k těžkým zdravotním postižením, může zapříčinit až smrt.

1.2 O jak časté onemocnění se jedná?

CANDLE patří mezi vzácná onemocnění. Do současné doby bylo popsáno kolem 60 případů této choroby, předpokládá se však poddianogstikovanost tohoto syndromu.

1.3 Jedná se o dědičné onemocnění?

Ano, CANDLE patří mezi autosomálně recesivně děděná onemocnění, což znamená, že nemoc není vázána na pohlaví a ani jeden z rodičů nemusí mít projevy tohoto onemocnění. Při tomto typu dědičného přenosu jsou pro rozvoj nemoci potřebné dva postižené geny, jeden od

otce a druhý od matky. Oba rodiče jsou tedy přenašeči (přenašeč má jednu ze svých dvou kopií příslušného genu mutovanou, ale netrpí nemocí). Riziko postižení dalšího dítěte těchto dvou rodičů onemocněním CANDLE je 25%. Prenatální diagnostika je možná.

1.4 Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?

Dítě onemocnělo, protože se narodilo s mutovanými geny, které způsobují onemocnění CANDLE.

1.5 Jedná se o nakažlivé onemocnění?

Ne, nejedná.

1.6 Jaké jsou hlavní příznaky onemocnění?

Onemocnění se manifestuje v období dvou týdnů až šesti měsíců života dítěte. V průběhu dětství se jedná především o klinické obtíže charakteru opakovaných horeček, epizod výsevu zarudlých okrouhlých kožních skvrn, které mohou trvat od několika dní po několik týdnů a po jejichž zhojení zůstávají zarudlá místa. Charakteristické znaky v obličeji zahrnují fialově oteklá oční víčka a otok rtů.

Periferní lipodystrofie (především obličeje a horních končetin) se obvykle objevuje v pozdním dětství a je přítomna u všech pacientů, často v asociaci s různým opožděním růstu.

Bolesti kloubů bez artritidy jsou popsány u většiny pacientů. Významné kloubní kontraktury se vyvíjí v průběhu času. Méně často je přítomna konjunktivitida, nodulární episkleritida, zánět ušní a nosní chrupavky a ataky aseptické meningitidy. Lipodystrofie je progresivní a nevratná.

1.7 Jaké jsou možné komplikace?

U kojenců a malých dětí s CANDLE se postupně rozvíjí zvětšení jater, ztráta periferního tuku a svalové hmoty. Mezi další problémy, které se obvykle objevují později v průběhu života, můžeme zařadit dilatační kardiomyopatii, srdeční arytmie a kloubní kontraktury.

1.8 Je onemocnění u všech dětí stejné?

Všechny postižené děti jsou vážně nemocné, nicméně příznaky onemocnění nejsou u všech dětí stejné. Rovněž i v rámci jedné postižené rodiny nemusí být projevy onemocnění shodné.

1.9 Liší se nemoc u dětí od onemocnění dospělých?

Z důvodu vývoje choroby v průběhu let jsou u dětí patrné jiné klinické projevy než u dospělých. Děti se manifestují především opakovanými epizodami horeček, zpomaleným růstem, charakterickými příznaky v obličeji a kožními projevy. Svalová atrofie, kloubní kontraktury a periferní lipodystrofie se obvykle objevují až v průběhu dopívání či dospělosti. U dospělých se může rozvinout srdeční arytmie (nepravidelnost srdečního rytmu) nebo dilatační kardiomyopatie.