



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

CANDLE

Version af 2016

1. HVAD ER CANDLE

1.1 Hvad er det?

Kronisk Atypisk Neutrofil Dermatose med Lipodystrofi og forhøjet temperatur (CANDLE) er en sjælden genetisk sygdom. Tidligere var sygdommen nævnt i litteraturen som Nakajo - Nishimura syndrom eller Japansk Autoinflammatorisk Syndrom med Lipodystrofi (JASL) eller ledkontrakturer , muskelatrofi , mikrocytær anæmi og panniculitis-induceret lipodystrofi debuterende i barndommen (JMP). Børn med sygdommen har tilbagevendende episoder med feber, hudmanifestationer som varer flere dage/uger, der evt heler op med ardannelse, purpuragtige forandringer, nedsat muskelfylde, tab af fedtvæv (lipodystrofi), ledsmerter og indskrænket bevægelighed i led. Ubehandlet kan sygdommen føre til alvorlig invaliditet og endog død.

1.2. Hvor hyppig er den?

CANDLE er en sjælden sygdom . Indtil nu er knap 60 tilfælde blevet beskrevet i litteraturen, men sandsynligvis er der andre udiagnosticerede tilfælde.

1.3 Er den arvelig?

Den arves som en autosomal recessiv sygdom (hvilket betyder, at den ikke er knyttet til et bestemt køn, og at ingen af forældrene har symptomer på sygdom). Denne form for arvelighed betyder, at for at få CANDLE, skal en person have to muterede gener, en fra moderen og den anden fra faderen. Derfor er begge forældre bærere og ikke syge

(en bærer har kun én muteret kopi, men ikke sygdommen). Forældre, der har et barn med CANDLE har en risiko på 25%, for at et andet barn også vil få CANDLE. Fosterdiagnostik er mulig.

1.4 Hvorfor har mit barn sygdommen ? Kan den forebygges ?

Barnet har sygdommen, da det er født med de muterede gener, der er årsagen til CANDLE.

1.5 Er den smitsom ?

Nej, det er den ikke.

1.6 Hvad er hovedsymptomerne?

Sygdommen starter allerede i de første 2 uger til 6 måneder af livet. I barnealderen præsenterer sygdommen sig med tilbagevendende feber og udbrud af røde, ringformede områder på huden, der kan vare i et par dage til et par uger, og efterlade svære hudforandringer (purpuragtige læsioner). Karakteristiske ansigtstræk omfatter hævede violette øjenlåg og tykke læber.

Lipodystrofi (hovedsageligt i ansigt og arme) viser sig normalt i slutningen af barndommen og er til stede hos alle patienter. Det er ofte forbundet med forsinket vækst i varierende grad.

Ledsmerter uden artrit ses også hos de fleste patienter og svære bevægeindskrænkninger i led udvikler sig over tid. Andre mindre hyppige manifestationer omfatter inflammation i øjnene, i brusk i øre og næse og meningitis (uden bakterier). Lipodystrofi forværres over tid og er irreversibel.

1.7 Hvad er de mulige komplikationer ?

Spædbørn og småbørn med CANDLE udvikler tiltagende forstørrelse af leveren og tab af både fedt og muskelmasse. Andre problemer, såsom forstørret hjerte, hjertearytmi og indskrænket bevægelighed i led kan forekomme senere i livet.

1.8 Er sygdommen den samme hos ethvert barn?

Alle berørte børn vil sandsynligvis være alvorligt syge. Men symptomerne ikke er de samme hos ethvert barn. Selv inden for samme familie, vil alle børn ikke være lige syge.

1.9 Er sygdommen hos børn forskellig fra sygdommen hos voksne ?

Det fremadskridende sygdomsforløb betyder, at det kliniske billede hos børn delvist kan afvige fra det, man ser hos voksne . Børn præsenterer sig hovedsageligt med tilbagevendende episoder af feber, hæmmet vækst, unikke ansigtstræk og hudforandringer. Svind i muskelatur, ledkontrakturer og perifer lipodystrofi ses normalt sent i barndommen eller i voksenalderen. Voksne kan endda udvikle hjertearytmi (forandringer i hjerterytmen) og forstørret hjertemuskel.