



www.printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro

Síndrome CANDLE

Versión de 2016

1. QUE É A SÍNDROME CANDLE

1.1 En que consiste?

A dermatose neutrofílica atípica crónica con lipodistrofia e temperatura elevada (síndrome CANDLE, polas súas siglas en inglés) é unha enfermidade xenética rara. No pasado, facíase referencia á enfermidade na literatura como síndrome de Nakajo-Nishimura, síndrome autoinflamatoria xaponesa con lipodistrofia (JASL, polas súas siglas en inglés), ou síndrome de contracturas articulares, atrofia muscular, anemia microcítica e lipodistrofia de inicio na infancia e inducida por paniculite (JMP, polas súas siglas en inglés). Os nenos afectados sofren episodios recorrentes de febre, manifestacións cutáneas que duran varios días ou semanas e que curan deixando lesións residuais violáceas, atrofia muscular, lipodistrofia progresiva, artraxia e contracturas articulares. Se non se trata, a enfermidade pode desembocar nunha importante discapacidade e mesmo na morte.

1.2 É moi frecuente?

A síndrome de CANDLE é unha enfermidade rara. Na actualidade, describíronse na literatura case 60 casos, pero probablemente existen individuos afectados sen diagnosticar.

1.3 É hereditaria?

Hérdase como unha enfermidade autosómica recesiva (o que significa que non está ligada ao sexo e que ningún dos proxenitores ten por que mostrar síntomas da enfermidade). Este tipo de transmisión significa

que para ter a síndrome de CANDLE unha persoa necesita ter dous xenes mutados, un da nai e o outro do pai. Así pois, ambos os proxenitores son portadores (un portador ten soamente unha copia mutada, pero non sofre a enfermidade) pero non son pacientes. Os proxenitores que teñen un fillo coa síndrome de CANDLE teñen un risco do 25 % de ter un segundo fillo con esta mesma patoloxía. É posible realizar o diagnóstico prenatal.

1.4 Por que o meu fillo ten esta enfermidade? Pode evitarse?

O neno ten a enfermidade porque naceu cos xenes mutados que causan a síndrome de CANDLE.

1.5 É infecciosa?

Non.

1.6 Cales son os principais síntomas?

O inicio da enfermidade prodúcese entre as 2 semanas e os 6 meses de vida. Durante a idade pediátrica, as manifestacións que se presentan inclúen febre recorrente e brotes cutáneos consistentes en aparición de placas anulares eritematosas que poden durar desde uns poucos días ata varias semanas e que deixan lesións violáceas residuais. As características faciais características inclúen pálpebras violáceas inflamadas e beizos grosos.

A lipodistrofia periférica (principalmente na cara e nas extremidades superiores) adoita aparecer ao final da infancia e atópase presente en todos os pacientes, normalmente asociada cun atraso variable no crecemento.

Tamén se aprecian artralxias sen artrite na maioría dos pacientes e, co tempo, desenvólvense contracturas articulares significativas. Outras manifestacións menos frecuentes inclúen conxuntivite, epiesclerite ganglionar, condrite en oídos e nariz e cadros compatibles con meninxites aséptica. A lipodistrofia é progresiva e irreversible.

1.7 Cales son as posibles complicacións?

Os lactantes e os nenos pequenos con síndrome de CANDLE

desenvolven un progresivo aumento de tamaño do fígado e unha perda paulatina da graxa periférica e da masa muscular. Outros problemas, como a dilatación do músculo cardíaco, as arritmias cardíacas e as contracturas articulares poden producirse máis a longo prazo na vida adulta.

1.8 A enfermidade é igual en todos os nenos? É probable que todos os nenos afectados estean gravemente enfermos. Con todo, os síntomas non son os mesmos en todos os nenos. Mesmo na mesma familia, non todos os nenos afectados estarán enfermos do mesmo xeito.

1.9 A enfermidade en nenos é diferente que a que presentan os adultos?

A evolución progresiva da enfermidade significa que o cadro clínico nos nenos pode diferir en parte do observado en adultos. Nos nenos preséntase con episodios recorrentes de febre, atraso no crecemento, trazos faciais característicos e manifestacións cutáneas. A atrofia muscular, as contracturas articulares e a lipodistrofia periférica adoita aparecer tarde na infancia ou na idade adulta. Ademais, os adultos poden desenvolver arritmias cardíacas (alteracións no ritmo cardíaco) e dilatación do músculo cardíaco.