



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

CANDLE

Versio 2016

1. MIKÄ ON CANDLE?

1.1 Mikä se on?

CANDLE-oireyhtymä on krooninen, epätyypillinen ihosairaus, johon liittyy valkosolujen (neutrofiilien) suuri määrä iholla sekä rasvakudoksen surkastumista ja kuumeilua. CANDLE on harvinainen perinnöllinen sairaus ja sen lyhenne tulee sanoista "Chronic Atypical Neutrophilic Dermatitis with Lipodystrophy and Elevated temperature".

Vanhemmissa tutkimuksissa tästä sairaudesta on käytetty myös nimiä Nakajo-Nishimuran oireyhtymä, japanilainen AIS ja lipodystrofia (JASL, Japanese Autoinflammatory Syndrome with Lipodystrophy) sekä nivelkontraktuura-lihasatrofia-pannikuliitti (JMP, Joint contractures, Muscle atrophy, microcytic anaemia, and Panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy). Sairastuneilla lapsilla on toistuvia kuumejaksoja, useita päiviä tai viikkoja kestäviä iho-oireita, jotka parantuessaan jättävät iholle violetteja läiskiä, lihasten surkastumista, etenevä rasvakudoksen häiriö, nivelkipuja ja nivelen jäykistymiä.

Hoitamattomana sairaus voi johtaa vakavaan invalidisoitumiseen ja jopa kuolemaan.

1.2 Kuinka tavallinen se on?

CANDLE on harvinainen tauti. Todettuja tapauksia on kuvattu lähes 60, mutta todennäköisesti kaikkia tapauksia ei ole diagnosoitu.

1.3 Onko se perinnöllinen?

CANDLE on autosomissa peittyvästi periytyvä tauti, mikä tarkoittaa,

ettei se liity sukupuoleen ja että vanhemmat ovat yleensä oireettomia. Taudin puhkeaminen edellyttää, että lapsi on saanut muuttuneen geenin molemmilta vanhemmiltaan. Molemmat vanhemmat ovat siis taudin kantajia eli heillä on yksi muuttunut perintötekijä, mutta he eivät itse ole sairastuneet tautiin. Jos vanhemmilla on yksi lapsi, jolla on todettu CANDLE, todennäköisyys, että toisella lapsella todetaan CANDLE, on 25 %. Diagnoosi voidaan tehdä ennen lapsen syntymää.

1.4 Miksi lapsella on CANDLE? Voidaanko se ehkäistä?

Lapsi on sairastunut, koska hänellä oli jo syntyessään CANDLE-oireyhtymän aiheuttava perintötekijöiden muutos.

1.5 Tarttuuko se?

Ei, CANDLE ei ole tarttuva tauti.

1.6 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?

Tauti puhkeaa ensimmäisten elinkuukausien aikana lapsen ollessa 2 viikosta 6 kuukauteen ikäinen. Lapsuusiässä esiintyviä oireita ovat toistuva kuume sekä pyöreät, punoittavat ihottumaläiskät, jotka voivat kestää useita päiviä tai viikkoja ja jättävät parantuessaan iholle violetteja läiskiä. Taudille tunnusomaisia kasvopiirteitä ovat turvonnut, violetinpunaiset silmäluomet ja paksut huulet.

Rasvakudoksen surkastumista eli lipodystrofiaa alkaa yleensä esiintyä varhaislapsuuden loppuvaiheessa erityisesti kasvoissa ja käsissä.

Rasvakudoksen surkastumista esiintyy kaikissa potilaissa ja yleensä siihen liittyy kasvun viivästymistä.

Useimmilla on nivelkipuja, mutta ei nivel tulehdusta, ja myöhemmin kehittyä vaikeita nivelen jäykistymiä. Harvinaisempia oireita ovat esimerkiksi silmän sidekalvotulehdus, silmän pinnalla olevan kovakalvon kyhmyinen tulehdus (nodulaarinen episkleriitti), korvan ja nenän rustotulehdus sekä ei-märkäiset aivokalvotulehdukset.

Rasvakudoksen surkastuminen etenee ja muutos on peruuttamaton.

1.7 Millaisia komplikaatioita tautiin liittyy?

Vauvoille ja pienille lapsille kehittyä etenevä maksan laajentuma ja

etenevä pään ja raajojen rasvakudoksen ja lihasten vajaus. Myöhemmin elämän aikana voi kehittyä muita komplikaatioita, kuten sydämen laajentuma, rytmihäiriöitä ja nivelten jäykistymiä.

1.8 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?

Tauti on erittäin todennäköisesti kaikilla lapsilla vakava, mutta oireet eivät ole kaikilla samat. Jopa sairastuneiden sisarusten välillä voi olla eroja.

1.9 Onko tauti lapsilla erilainen kuin aikuisilla?

Koska CANDLE on etenevä sairaus, taudinkuva voi lapsilla poiketa jonkin verran aikuisten taudinkuvasta. Pääasiallisia oireita lapsilla ovat toistuvat kuumeet, kasvun hidastuminen, taudille ominaiset kasvonpiirteet ja iho-oireet. Lihasten surkastumista, nivelten jäykistymiä ja rasvakudoksen surkastumista raajoissa ja päässä esiintyy tavallisesti varhaislapsuuden loppupuolella tai aikuisena. Aikuisilla voi esiintyä sydämen rytmihäiriöitä ja sydämen laajentuma.