



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

CANDLE

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΟ CANDLE

1.1 Τι είναι;

Το CANDLE παίρνει το όνομά του από τα αρχικά των αγγλικών όρων Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature (CANDLE) και αποδίδεται στα ελληνικά ως Χρόνια Άτυπη Δερματοπάθεια με Λιποδυστροφία και Αυξημένη θερμοκρασία. Πρόκειται για σπάνια γενετική νόσο. Στο παρελθόν αναφερόταν βιβλιογραφικά ως σύνδρομο Nakajo-Nishimura ή ως Ιαπωνικό Αυτοφλεγμονώδες Σύνδρομο με Λιποδυστροφία (Japanese Autoinflammatory Syndrome with Lipodystrophy, JASL) ή ως Λιποδυστροφία που προκαλείται από υποδερματίτιδα, με έναρξη στην παιδική ηλικία, συγκάμψεις αρθρώσεων, μυϊκή ατροφία και μικροκυτταρική αναιμία (Joint contractures, Muscle atrophy, microcytic anaemia, and Panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy, JMP). Τα παιδιά που νοσούν παρουσιάζουν υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού, δερματικές εκδηλώσεις που διαρκούν αρκετές μέρες/εβδομάδες, οι οποίες επουλώνονται καταλείποντας πορφυρικές αλλοιώσεις, μυϊκή ατροφία, προϊούσα λιποδυστροφία, αρθραλγία και συγκάμψεις αρθρώσεων. Χωρίς αντιμετώπιση, η νόσος καταλήγει σε σοβαρή αναπηρία, ακόμη και σε θάνατο.

1.2 Πόσο συχνή είναι;

Το CANDLE είναι μια σπάνια νόσος. Μέχρι τώρα, σχεδόν 60 περιπτώσεις περιγράφονται στη βιβλιογραφία, είναι όμως πιθανό να υπάρχουν περιπτώσεις που δεν έχουν διαγνωστεί.

1.3 Είναι κληρονομικό;

Κληρονομείται με αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα (το οποίο σημαίνει ότι κληρονομείται ανεξαρτήτως φύλου και ότι κανένας γονέας δεν παρουσιάζουν συμπτώματα της νόσου). Σε αυτό τον τύπο κληρονομικότητας, για να έχει ένα άτομο CANDLE, πρέπει να φέρει στο γενετικό του υλικό δύο μεταλλαγμένα γονίδια, ένα προερχόμενο από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Δηλαδή, οι δύο γονείς είναι φορείς, αλλά δε νοσούν (ο φορέας έχει ένα μεταλλαγμένο γονίδιο, αλλά όχι τη νόσο). Γονείς που έχουν ένα τέκνο με CANDLE, έχουν 25% πιθανότητα να αποκτήσουν και δεύτερο τέκνο με CANDLE. Η προγεννητική διάγνωση της νόσου είναι δυνατή.

1.4 Γιατί το παιδί μου έχει αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί έχει τη νόσο γιατί γεννήθηκε φέροντας τα μεταλλαγμένα γονίδια που ευθύνονται για το CANDLE.

1.5 Είναι μεταδοτικό;

Όχι, δεν είναι

1.6 Ποια είναι τα κύρια συμπτώματα;

Η έναρξη της νόσου σημειώνεται από ηλικίας 2 εβδομάδων έως 6 μηνών. Στη διάρκεια της παιδικής ηλικίας, οι εκδηλώσεις της νόσου περιλαμβάνουν υποτροπιάζοντα εμπύρετα και επεισόδια εμφάνισης ερυθματωδών, δακτυλιοειδών δερματικών πλακών, οι οποίες μπορεί να επιμένουν για μερικές μέρες έως και μερικές εβδομάδες και όταν υποχωρήσουν, καταλείπουν πορφυρικές αλλοιώσεις. Το χαρακτηριστικό προσωπείο περιλαμβάνει οιδηματώδη βλέφαρα με ιώδη απόχρωση και παχιά χείλη.

Η περιφερική λιποδυστροφία (κυρίως σε πρόσωπο και άνω άκρα) συνήθως παρουσιάζεται στην όψιμη βρεφική ηλικία και παρατηρείται σε όλους τους ασθενείς. Συχνά συνδυάζεται με ποικίλου βαθμού καθυστέρηση στην ανάπτυξη.

Στους περισσότερους ασθενείς αναφέρονται αρθραλγίες χωρίς αρθρίτιδα και με την πάροδο του χρόνου αναπτύσσονται σημαντικές

συγκάμψεις των αρθρώσεων. Άλλες λιγότερο συχνές εκδηλώσεις της νόσου είναι: επιπεφυκίτιδα, οζώδης επισκληρίτιδα, χονδρίτιδα του πτερυγίου του ωτός και της μύτης και επεισόδια άσηπτης μηνιγγίτιδας. Η λιποδυστροφία είναι προοδευτική και μη αναστρέψιμη.

1.7 Ποιες είναι οι πιθανές επιπλοκές;

Βρέφη και μικρά παιδιά με CANDLE παρουσιάζουν προοδευτικά ηπατομεγαλία και απώλεια περιφερικής λιπώδους και μυϊκής μάζας. Προβλήματα όπως διατεταμένο μυοκάρδιο, καρδιακές αρρυθμίες και συγκάμψεις αρθρώσεων, παρουσιάζονται αργότερα στη ζωή.

1.8 Είναι η νόσος ίδια για όλα τα παιδιά;

Όλα τα προσβεβλημένα παιδιά είναι πιθανό να είναι βαριά άρρωστα. Όμως τα συμπτώματα δεν είναι ίδια σε κάθε παιδί. Ακόμη και μέσα στην ίδια οικογένεια, τα προσβεβλημένα παιδιά δεν πάσχουν το ίδιο.

1.9 Είναι η νόσος των παιδιών διαφορετική από αυτή των ενηλίκων;

Η προοδευτική εξέλιξη της νόσου σημαίνει ότι η κλινική εικόνα στα παιδιά μπορεί να διαφέρει μερικώς από εκείνη των ενηλίκων. Τα παιδιά παρουσιάζουν κυρίως τα υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού, την υπολειπόμενη ανάπτυξη, το χαρακτηριστικό προσωπίο και τις δερματικές εκδηλώσεις. Η μυϊκή ατροφία, οι συγκάμψεις των αρθρώσεων και η περιφερική λιποδυστροφία συνήθως εμφανίζονται στην όψιμη βρεφική ηλικία ή στην ενήλικη ζωή. Οι ενήλικες μπορεί ακόμη να παρουσιάσουν καρδιακές αρρυθμίες (διαταραχές του καρδιακού ρυθμού) και διατεταμένο μυοκάρδιο.