



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

CANDLE

Verzió 2016

1. MI A CANDLE

1.1 Mi ez?

A lipodisztrófiával és lázzal járó, krónikus atípusos neutrofil dermatózis (angol neve: Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature, rövidítése: CANDLE) egy ritka genetikai betegség. Régebben a betegséget a szakirodalomban Nakajo–Nishimura-szindrómaként, lipodisztrófiával járó japán autoinflammatorikus szindrómaként (Japanese Autoinflammatory Syndrome with Lipodystrophy, JASL), illetve ízületi sugorodás, izomsorvadás, mikrocitás vérszegénység és pannikulitisz által kiváltott, gyermekkorban kezdődő lipodisztrófiaként („joint contractures, muscle atrophy, microcytic anaemia, and panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy”, JMP) is említették. A beteg gyermekeknél visszatérő lázrohamok, több napig/hétig tartó, a gyógyulás után lilás elváltozásokat hagyó bőrtünetek, izomsorvadás, progresszív lipodisztrófia, ízületi fájdalom és ízületi sugorodás lépnek fel. Ha nem kezelik, súlyos rokkantsághoz, sőt akár halálhoz is vezethet.

1.2 Milyen gyakori?

A CANDLE ritka betegség. Jelenleg a szakirodalom közel 60 eset leírását tartalmazza, de valószínűleg vannak még nem diagnosztizált esetek.

1.3 Örökletes-e ez a betegség?

A betegség autoszomális recesszív betegségként öröklődik (ami azt jelenti, hogy nemtől független, és egyik szülőnél sem feltétlenül

jelentkeznek a tünetei). A betegségnek ez a fajta átadása azt jelenti, hogy a CANDLE kialakulásához az egyénnek két mutált gént kell hordoznia, egyiket az édesanyjától, a másikat az édesapjától. Ennek megfelelően mindkét szülő hordozza a gént (csak egy mutált génmásolata van), de nem beteg. A CANDLE-ben szenvedő gyermek szüleinél 25% esély van arra, hogy a második gyermeknek is ilyen betegsége lesz. A születés előtti diagnózis lehetséges.

1.4 Miért van a gyermeknek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?

A gyermeknek azért van ez a betegsége, mert olyan génmutációkkal született, amelyek CANDLE-t okoznak.

1.5 Fertőző-e a betegség?

Nem.

1.6 Mik a fő tünetei?

A betegség a gyermek 2 hetes korától 6 hónapos koráig terjedő időszakban jelentkezik. Gyermekkorban a tünetei közé tartoznak a visszatérő láz és az eritémás, kör alakú bőrfoltok, amelyek néhány napig vagy hétig tarthatnak, és lilás elváltozásokat hagyhatnak maguk után. Az arcon megjelenő jellegzetes tünetek a duzzadt, lilás szemhéj és az ajkak megvastagodása.

A perifériás lipodisztrófia (főleg az arcon és a felső végtagokban) általában a csecsemőkor vége felé jelenik meg és mindegyik betegnél kialakul, illetve gyakran, különböző mértékben lelassítja a növekedést. A betegek többségénél ízületi gyulladás nélküli ízületi fájdalmat is feljegyeztek, valamint idővel jelentős mértékű ízületzsugorodás is kialakulhat. Egyéb, kevésbé gyakori tünetei a kötőhártya-gyulladás (konjunktivitisz), a csomós ínhártyagyulladás (episzkleritisz), a fül és az orr porcgyulladás (kondritisz), valamint az aszeptikus agyhártyagyulladásos (meningitisz) rohamok. A lipodisztrófia progresszív és maradandó.

1.7 Mik a lehetséges szövődmények?

A CANDLE-ben szenvedő csecsemőknek és kisgyermekeknek fokozatosan megnagyobbodik a mája és egyre jobban csökken a perifériás zsír- és izomtömege. Későbbi életük folyamán egyéb problémák is felmerülnek, például kitágulnak a szívizmaik, szívritmuszavarok lépnek fel, és zsugorodnak az ízületeik.

1.8 Minden gyermeknél azonos a betegség?

Minden érintett gyermek valószínűleg súlyosan megbetegszik. A tünetek azonban nem mindenkinél egyformák. Még ugyanazon a családon belül sem egyformán betegszik meg minden gyermek.

1.9 Különbözik-e a gyermekek és a felnőttek betegsége?

A betegség progresszív lefolyása azt jelenti, hogy gyermekeknél a klinikai kép részben eltérhet a felnőtteknél megfigyelttől. Gyermekeknél főleg visszatérő lázrohamok jelentkeznek, csökken a növekedés, az arcot érintő egyedi elváltozások, valamint bőrtünetek alakulnak ki. Izomsorvadás, ízületzsugorodás és perifériás lipodisztrófia általában a csecsemőkor végén, illetve felnőttkorban lép fel. Felnőtteknél akár szívritmuszavarok is előfordulhatnak, valamint a szívizom is kitágulhat.