

https://printo.it/pediatric-rheumatology/IL_IL/intro

תסמונת CANDLE

גרסת 2016

1. מהי תסמונת CANDLE?

1.1 מהי המחלה?

תסמונת CANDLE (דלקת עור נויטרופילית לא טיפוסית כרונית עם דיסטרופיה של רקמת השומן וחום גבוה) הינה מחלה גנטית נדירה. בעבר, קראו למחלה זו בשמות שונים, כגון תסמונת נקאג'ו-נישימורה, JASL (תסמונת יפנית אוטו-דלקתית עם ליפודיסטרופיה ו-JMP). הילדים החולים במחלה סובלים מהתקפי חום חוזרים, תפרחת בעור הנמשכת מספר ימים/שבועות ומשאירה נגעים אדומים-סגולים (פורפורה), ניוון של השרירים, דיסטרופיה של רקמת השומן (ליפודיסטרופיה, אובדן של רקמת שומן באזורים מסוימים בגוף), כאבי מפרקים וקונטרקטורות של המפרקים. אם לא מטפלים במחלה, היא עשויה להוביל לנכות חמורה ואפילו מוות.

1.2 מהי שכיחות המחלה?

המחלה נדירה. כמעט 60 מקרים תוארו בספרות, אך ככל הנראה קיימים מקרים נוספים שלא אובחנו.

1.3 האם המחלה תורשתית?

המחלה עוברת בתורשה אוטוזומלית רצסיבית (משמעות הדבר שהמחלה אינה קשורה למגדר ושארף אחד מן ההורים לא סובל מתסמינים של המחלה). בסוג זה של הורשה צריך שני גנים שעברו מוטציה כדי לחלות במחלה, אחד מהאם והשני מהאב. למעשה, שני ההורים הם נשאים אך אינם חולים (לנשא יש רק עותק אחד של הגן שעבר מוטציה, הנשא אינו חולה במחלה). להורים לילד עם תסמונת CANDLE, בדומה למחלות אחרות עם תורשה אוטוזומלית רצסיבית, יש סיכון של 25% שהילד הבא ילקה אף הוא במחלה. ניתן לבצע אבחון טרום לידתי.

1.4 מדוע ילדי חולה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?
הילד חולה במחלה משום שהוא נולד עם הגנים אשר גורמים לה.

1.5 האם המחלה מדבקת?
לא, המחלה אינה מדבקת.

1.6 מהם תסמיני המחלה העיקריים?
המחלה מתחילה לפני גיל 6 החודשים הראשונים לחיים. במהלך הילדות, הביטויים כוללים התקפי חום חוזרים עם רבדים עוריים טבעתיים אדומים, שיכולים להמשך מספר ימים עד מספר שבועות ומשאיירים נגעים אדומים-סגולים (פורפורה). מאפיינים טיפוסיים בפנים כוללים עפעפיים סגולים נפוחים ושפתיים עבות. דיסטרופיה פריפרית של רקמת השומן (בעיקר בפנים ובגפיים העליונות) מופיעה בדרך כלל מאוחר בילדות וקיימת בכל החולים. היא מלווה בדרך כלל בעיכוב בגדילה שיכול להשתנות בחומרתו. כאבי מפרקים ללא דלקת קיימים גם הם ברוב החולים, ולאורך זמן מתפתחות במפרקים עיווגים -קונטרקטורות (הגבלה בטווח תנועת המפרק). ביטויים פחות שכיחים של התסמונת כוללים ביטויים עיניים כגון דלקת בלחמית, אפיסקלריטיס (דלקת מסביב ללובן העין), דלקת בסחוס של האוזן והאף והתקפי דלקת לא זיהומית של קרום המוח (מנינגיטיס אספטית). הדיסטרופיה של רקמת השומן הינה בעלת אופי מתקדם ובלתי הפיך.

1.7 מהם הסיבוכים האפשריים?
תינוקות וילדים צעירים עם תסמונת CANDLE מפתחים הגדלה של הכבד ואובדן מתקדם של רקמת שומן היקפית ומסת שריר. בעיות נוספות, כגון התרחבות של שריר הלב, הפרעות קצב הלב ועיווגים של המפרקים, עשויות להופיע בשלבים מאוחרים יותר בחיים.

1.8 האם המחלה מתבטאת באופן דומה בכל ילד?
כל הילדים חולים מאוד. עם זאת, התסמינים אינם זהים בכל ילד. אפילו בתוך אותה משפחה, לא כל ילד יהיה חולה באותה צורה.

1.9 האם המחלה בילדים שונה מהמחלה במבוגרים?
משמעות המהלך המתקדם של המחלה היא שהתמונה הקלינית בילדים עשויה להיות שונה במקצת מזו שנראית במבוגרים. אצל הילדים המחלה מתבטאת בעיקר בהתקפי

חום חוזרים, עיכוב בגדילה, תווי פנים מיוחדים וביטויים עוריים. ניוון שרירים, קונטרקטורות של המפרקים ודיסטרופיה של רקמות השומן מופיעים בדרך כלל בשלבים מאוחרים יותר בילדות או בבגרות. מבוגרים יכולים גם לפתח הפרעות קצב בלב והרחבה של שריר הלב.