

CANDLE

نسخه 2016

چیست؟ CANDLE.1

1-1. این بیماری چیست؟

در ماتوزیس نوتروفیلیک آتیپیک مزمن به همراه لیپودیستروفی و دمای افزایش یافته یک بیماری ژنتیکی نادر است. در گذشته، از این بیماری در مقالات تحت عنوان سندرم "ناکاجو ناشی مورا" یا سندرم خود التهابی ژاپنی یاد شده است که همراه با لیپودیستروفی JASL یا خمیدگی مفصل، آتروفی عضله، آنمی میکروسیتیک و لیپودیستروفی وابسته به تکرار اپیزودهای از مبتلا کودکان، باشد. می JMP کودکی در شونده شروع Panniculitis شونده می تب و تظاهرات جلدی که می تواند چندین روز تا چندین هفته طول بکشد، رنج می برند که پس از التیام یافتن زخم، ضایعات پورپوریک، باقی مانده، آتروفی عضلانی، لیپودیستروفی پیش رونده، آرترالژی یا خمیدگی های مفصلی به جای می ماند. بیماری درمان نشده می تواند منجر به ناتوانی شدید و حتی مرگ شود.

بیماری تا چه حد شایع است؟ 2-1

بحث در مقالات بیماری این از مورد 60 تقریباً حاضر حال در است نادر بیماری یک CANDLE شده است اما احتمالاً موارد تشخیص داده نشده ای هم وجود دارند

آیا این بیماری ارثی است؟ 3-1

جنس به وابسته که معنی این به (است مغلوب اتوزوم نوع از ارثی بیماری یک CANDLE نیست و لزومی ندارد که والدین علائمی از این بیماری را داشته باشند). این نوع از توراث به این معنی است که برای داشتن بیماری CANDLE، فرد باید 2 ژن جهش یافته، یکی از مادر و یکی از پدر خود داشته باشد. از این رو هر دو والدین حامل بیماری اند (حامل بیماری یک نسخه ای جهش یافته دارد و بیمار نیست) و بیمار نمی باشند. والدینی که یک فرزند مبتلا به CANDLE دارند ریسک ابتلای فرزند دوم آنها به بیماری CANDLE، 25 % است. تشخیص بیماری قبل از تولد، امکان پذیر است.

4-1 چرا فرزند من مبتلا به این بیماری است؟ آیا قابل پیشگیری است؟
کودک مبتلا به این بیماری است چرا که با ژن‌های جهش یافته‌ی مسبب CANDLE متولد شده است.

5-1 آیا این بیماری عفونی است؟

خیر نیست.

6-1 علائم اصلی بیماری کدامند؟

شروع بیماری در 2 هفته‌ی اول تا 6 ماه اول زندگی است. تظاهرات نشان دهنده‌ی بیماری در طول سال‌های کودکی شامل تب عود کننده و حملات پلاک‌های جلدی حلقه‌ای اریتماتو است که می‌تواند چند روز تا چند هفته طول بکشد و ضایعات پوریوریک از خود باقی می‌گذارند. تظاهرات کاراکتریستیک این بیماری در صورت شامل پلک‌های بنفش و متورم و لب‌های ضخیم است.

لیپودیستروفی محیطی (عمدتاً در صورت و اندام‌های فوقانی) معمولاً در اواخر نوزادی ظاهر می‌شود و در تمامی بیماران وجود دارند و اغلب با تأخیر رشد متغیر، ارتباط دارند. آرترالژی بدون وجود آرتریت در بیشتر بیماران مشاهده می‌شود و خمیدگی‌های مفصلی واضح در طول زمان گسترش می‌یابند. سایر تظاهرات کمتر شایع این بیماری شامل کونژنکتیویت، اپی اسکلریت ندولار، کوندریت بینی و گوش و حملات مننژیت سپتیک می‌باشد. لیپودیستروفی پیش رونده و غیرقابل تغییر می‌باشد.

7-1 عوارض ممکن این بیماری کدامند؟

نوزادان و کودکان مبتلا به CANDLE دچار بزرگی پیش‌رونده‌ی کبد و فقدان پیشروندی چربی محیطی و توده‌ی عضلانی هستند. سایر مشکلات مثل عضله‌ی قلبی بزرگ شده، آرتیمی‌های قلبی و خمیدگی‌های مفصلی ممکن است بعدها ایجاد شود.

8-1 آیا این بیماری در تمام کودکان مبتلا، مشابه است؟

تمامی کودکان مبتلا احتمالاً به طور جدی بیمار هستند اما علائم در تمامی کودکان یکسان نیست. حتی در یک خانواده، تمامی کودکان مبتلا به طور مساوی بیمار نیستند.

9-1 آیا بیماری در کودکان با بالغین متفاوت است؟

دوره‌ی پیش‌رونده بیماری به این معناست که تابلوی بالینی بیماری در اطفال ممکن است با آنچه در بالغین مشاهده می‌شود به طور نسبی متفاوت باشد. بیماری در کودکان با اپیزودهای عود کننده‌ی تب، رشد کم، تظاهرات صورتی منحصر به فرد و تظاهرات جلدی

خود را نشان می‌دهد. آتروفی عضلانی، خمیدگی‌های مفصلی و لیپودیستروفی محیطی معمولاً در اواخر کودکی یا در دوران بزرگسالی تظاهر می‌یابند. آریتمی‌های قلبی (تغییرات در ریتم قلب) و دیلاتاسیون عضله‌ی قلبی ممکن است در بزرگسالان وجود داشته باشند.