



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

CANDLE

Versija 2016

1. KAS YRA CANDLE?

1.1. Kokia tai liga?

Lėtinė atipinė neutrofilinė dermatozė su lipodistrofija ir pakilusia temperatūra (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature, CANDLE) yra reta genetinė liga. Praeityje medicinos literatūroje ji buvo siejama su Nakajo-Nishimura sindromu, japonų autouždegiminiu sindromu su lipodistrofija (Japanese Autoinflammatory Syndrome with Lipodystrophy, JASL) arba sąnarių kontraktūros, raumenų atrofijos, mikrocitinės anemijos ir panikulito sukelta vaikystėje prasidedančia lipodistrofija (Joint contractures, muscle atrophy, microcytic anaemia, and panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy, JMP). Sergantiems vaikams pasireiškia besikartojantis karščiavimas, odos pakitimai (kurie išsilaiko keletą dienų arba savaitių, o po gydymo lieka rausvos spalvos odos pažeidimų), raumenų atrofija, progresuojanti lipodistrofija, artralgija ir sąnarių kontraktūros. Negydoma liga sukelia sunkų neįgalumą ir net mirtį.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

CANDLE yra reta liga. Šiuo metu medicinos literatūroje aprašyta beveik 60 ligos atvejų literatūroje. Manoma, kad kitų atvejų tiesiog nepavyko diagnozuoti.

1.3. Ar ši liga paveldima?

Liga paveldima autosominiu recesyviniu būdu (tai reiškia, kad ji nėra

susijusi su lytimi ir abu tėvai gali neturėti ligos simptomų). Šis perdavimo būdas reiškia, kad žmogus susirgti CANDLE gali turėdamas du mutavusius genus, vieną iš motinos ir kitą – iš tėvo. Taigi abu tėvai tik nešioja genus (nešiotojas turi tik vieną mutavusią kopiją, bet ne ligą), bet šia liga jie neserga. Tėvų, kurių vaikas susirgo CANDLE, rizika, kad kitas jų vaikas taip pat susirgs CANDLE, siekia 25 procentus. Tokia rizika nustatoma antenataline diagnostika (iki gimdymo).

1.4. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas šia liga suserga todėl, kad gimė turėdamas mutavusius genus, kurie lemia susirgimą CANDLE.

1.5. Ar ši liga užkrečiama?

Ne, ji neužkrečiama.

1.6. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Liga pasireiškia naujagimiui per pirmąsias 2 savaites po gimimo iki 6 mėnesių amžiaus. Vaikystėje būdingas besikartojantis karščiavimas, ant odos atsiranda eriteminių žiedinių plokštelių, kurios išsilaiko keletą dienų ar savaitių, o paskui lieka rausvos spalvos pažeidimų. Būdingi ligos paveikto veido bruožai yra patinę violetinės spalvos akių vokai ir storos lūpos.

Periferinė lipodistrofija (daugiausia pažeidžianti veidą ir viršutines galūnes), paprastai pasireiškianti vėlyvoje kūdikystėje visiems pacientams, dažnai susijusi su augimo atsilikimu.

Daugumai pacientų nustatoma artralgija be artrito, ir per tam tikrą laiką gali išsivystyti reikšmingos kontraktūros. Rečiau pasitaiko konjunktyvitas, mazginis episkleritas, ausų ir nosies chondritas, aseptinio meningito atakos. Lipodistrofija yra progresuojanti ir negrįžtama.

1.7. Kokios galimos komplikacijos?

Kūdikams ir vaikams, sergantiems CANDLE, išsivysto progresuojantis kepenų didėjimas ir progresuojantis periferinis riebalų ir raumenų masės netekimas. Kitos problemos, tokios kaip širdies raumens

išsiplėtimas, širdies aritmija ir sąnarių kontraktūros, gali atsirasti vėlesniame amžiuje.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

Visų vaikų liga yra sunkios formos, tačiau jiems pasireiškia nevienodo stiprumo simptomai. Net ir toje pačioje šeimoje vaikai serga nevienodai.

1.9. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Progresuojanti ligos eiga reiškia, kad klinikinis vaikų ligos vaizdas gali iš dalies skirtis nuo suaugusiųjų. Vaikų ligos pasireiškimo požymiai –besikartojantis karščiavimas, žemas ūgis, tam tikri veido bruožai ir odos pažeidimai. Raumenų atrofija, sąnarių kontraktūros ir periferinė lipodistrofija paprastai atsiranda vėlyvoje kūdikystėje ar suaugusiųjų amžiuje. Suaugusiesiems gali išsivystyti širdies aritmija (širdies ritmo pakitimai) ir išsiplėtęs širdies raumuo.