



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

CANDLE

Versija 2016

1. Kas ir CANDLE (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature)?

1.1. Kas tas ir?

Hroniska netipiska dermatoze ar lipodistrofiju un paaugstinātu temperatūru (CANDLE). Tā ir reta ģenētiska slimība. Agrāk tā tika dēvēta par Nakajo-Nishimura sindromu vai japāņu autoimūnu iekaisuma sindromu ar lipodistrofiju (JASL) vai locītavu kontraktūrām, muskuļu atrofiju, mikrocistisko anēmiju un panikulīta izraisītu lipodistrofiju bērnībā (JMP). Slimības skartie bērni cieš no atkārtota drudža lēkmēm, ādas bojājumiem, kas ilgst vairāku dienu/nedēļu garumā un atstāj paliekošas purpursārtas rētas, muskuļu atrofijas, progresējošas lipodistrofijas, artraļģijas un locītavu kontraktūras. Ja slimību neārstē, tad tās sekas var novest līdz invaliditātei vai pat nāvei.

1.2. Cik bieži slimība sastopama?

CANDLE ir reti sastopama slimība. Pašreiz tiek lēsts par 60 slimības gadījumiem, kuri aprakstīti literatūrā, taču noteikti pastāv vairāki citi nediagnosticēti gadījumi.

1.3. Vai tā ir iedzimta slimība?

Tā ir iedzimta autosomāli recesīva slimība (tas nozīmē, ka tā nav saistīta ar noteiktu dzimumu un pacienta vecākiem var nepiemest šīs slimības simptomi). Šis transmisijas veids nosaka to, ka CANDLE slimības gadījumā, indivīdam jābūt mutētiem diviem gēniem, vienam – no mātes un otram no tēva. Tādējādi abi vecāki ir pārnēsātāji un nevis

pacienti (pārnēsātājam var būt mutēta viena gēna kopija, bet nepiemist pati slimība). Vecākiem, kuru bērnam ir CANDLE, pastāv 25% liels risks, ka otram bērnam arī būs šī slimība. Prenatālā diagnostika šīs slimības gadījumā ir iespējama.

1.4. Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās iespējams pasargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo viņš ir piedzimis ar mutētiem gēniem, kas izraisa CANDLE slimību.

1.5. Vai tā ir lipīga?

Nē, tā nav.

1.6. Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības sākums novērots laikā no dzīves pirmajām divām nedēļām līdz sešiem mēnešiem. Bērnam raksturīgie simptomi ir atkārtotas drudža lēkmes un eritematozi uzliesmojumi, izsitumi uz ādas, kas var ilgt no dažām dienām līdz pat nedēļām un atstāt purpursārtas rētas.

Raksturīgie simptomi ir violeti, pietūkuši acu plakstiņi un uztūkušas lūpas.

Perifērā lipodistrofija (galvenokārt uz sejas un rokām) parasti parādās vēlā zīdaiņa vecumā un sastopama visiem pacientiem, kas bieži vien izpaužas kā mainīga augšanas aizture.

Artraģija bez artrīta bieži vien tiek novērota lielākajai daļai pacientu, kas laika gaitā attīstās kā nopietnas locītavu kontraktūras. Vēl viens retāk sastopams simptoms ir konjunktivīts, mezglains episklerīts, ausu un deguna hondroitīns un aseptisks meningīts. Lipodistrofija ir progresējoša un neatgriezeniska.

1.7. Kādas ir slimības izraisītās iespējamās komplikācijas?

Zīdaiņiem un bērniem ar CANDLE pakāpeniski palielinās aknas un progresē perifēro tauku un muskuļu masas zudums. Tādas problēmas kā paplašināts sirds muskulis, sirds aritmija un locītavu kontraktūras var parādīties vēlāk - dzīves laikā.

1.8. Vai visiem bērniem slimība izpaužas vienādi?

Visi šīs slimības skartie bērni ir nopietni slimi. Tomēr simptomi visiem bērniem nav vienādi. Tie var atšķirties pat vienas ģimenes bērniem.

1.9. Vai slimības izpausmes bērniem ir atšķirīgas no pieaugušajiem?

Slimības progresējošā gaita nozīmē to, ka klīniskā aina bērniem daļēji atšķiras no pieaugušo. Bērniem raksturīgas atkārtotas drudža lēkmes, lēna augšana, izmaiņas ādā un sejas vaibstos. Muskuļu atrofija, locītavu kontraktūras un perifērā lipodistrofija parasti parādās vēlā zīdaiņu vecumā vai pieaugušā vecumā. Pieaugušajiem var parādīties sirds aritmija (izmaiņas sirds ritmā) un paplašināts sirds muskulis.