



<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.

## **2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA**

### **2.1. Kā to diagnosticē?**

Vispirms ir jābūt aizdomām par CANDLE, kas balstītas uz bērnam piemītošajiem slimības simptomiem. Vienīgais CANDLE diagnozes apstiprināšanas veids ir ģenētisko analīžu veikšana. CANDLE diagnoze ir apstiprināta, ja pacientam tiek noteiktas divas gēnu mutācijas, pa vienai no katra vecāka. Ģenētiskās analīzes nav iespējams veikt visās ārstniecības iestādēs.

### **2.2. Cik liela nozīme ir pārbaudēm?**

Asins analīzes, kurās nosaka eritrocītu grimšanas ātrumu (EGĀ), CRP, pilnu asins ainu un fibrinogēnu tiek veiktas slimības uzliesmojumu laikā, lai noteiktu iekaisuma un anēmijas izplatību. Aknu enzīmu (asinīs) pārbaude tiek veikta, lai noteiktu aknu bojājumu esamību. Šīs pārbaudes tiek regulāri atkārtotas, lai noteiktu, vai rādītāji ir atgriezušies normā vai tuvu tai. Ģenētisko analīžu veikšanai ir nepieciešams neliels daudzums asiņu.

### **2.3. Vai slimību var ārstēt vai izārstēt?**

CANDLE slimību nevar izārstēt, jo tā ir ģenētiska slimība.

---

## **2.4. Kāda ir ārstēšana?**

CANDLE sindroma ārstēšanai nav efektīva ārstēšanas veida. Pierādīts, ka steroīdu lietošana augstās devās (1-2 mg/kg/dienā) uzlabo veselības stāvokli, kā piemēram, samazina izsitumus uz ādas, drudzi un sāpes locītavās, taču šie simptomi bieži vien atgriežas. Tumornekrozes faktors alfa (TNF-alfa) nodrošina pagaidu veselības stāvokļa uzlabošanos dažiem pacientiem, taču citiem – rada uzliesmojumus. Minimālu efektivitāti sniedz tādi imūnsupresīvie medikamenti kā tocilizumabs. Šobrīd turpinās eksperimentāli pētījumi par ārstēšanu ar JAK – kināzes aģentu (tofacitinibs).

## **2.5. Kādi ir ārstēšanas blakusefekti?**

Kortikosteroīdi tiek asociēti ar tādiem blakusefektiem kā svara palielināšanās, sejas pietūkums un garastāvokļa svārstības. Ja steroīdi tiek nozīmēti ilgākam laika periodam, tad tie var izraisīt augšanas aizturi, osteoporozi, paaugstinātu asinsspiedienu un diabētu. TNF- $\alpha$  aģenti ir nesen atklātie medikamenti, tāpēc to lietošana tiek saistīta ar palielinātu infekciju risku, tuberkulozes attīstīšanos un iespējamām neiroloģiskām vai imūnsistēmas slimībām. Šobrīd nav pieejamu datu, kas liecinātu par paaugstinātu risku saslimstībai ar ļaundabīgo audzēju, lietojot šos medikamentus.

## **2.6. Cik ilgi jāārstējas?**

Ārstēšana ilgst visu pacienta dzīvi.

## **2.7. Kā ir ar netradicionālām vai papildu ārstēšanas terapijām?**

CANDLE sindroma gadījumā nav ziņu par šāda veida ārstēšanas terapijām.

## **2.8. Cik biežas pārbaudes ir nepieciešamas?**

Bērniem nepieciešamas regulāras vizītes pie bērnu reimatologa (vismaz trīs reizes gadā), lai kontrolētu slimības gaitu un pielāgotu nepieciešamo ārstēšanu. Vismaz divas reizes gadā bērniem jānodod

---

asins un urīna analīzes.

### **2.9. Cik ilgi jāārstējas?**

CANDLE slimība ilgst visu pacienta dzīvi. Tomēr tās aktivitāte laika gaitā var mazināties.

### **2.10. Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (paredzamais iznākums un ārstēšanas kurss)?**

Dzīves ilgumu var ietekmēt vairāku orgānu iekaisums, kas var izraisīt nāvi. Dzīves kvalitāti galvenokārt ietekmē ierobežotas fiziskās aktivitātes, drudzis, sāpes, kā arī atkārotas un komplikētas iekaisuma lēkmes.

### **2.11. Vai ir iespējams atveseļoties pilnībā?**

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība.

## **3. IKDIENAS DZĪVE**

### **3.1. Kā slimība ietekmē bērna un ģimenes ikdienas dzīvi?**

Galvenokārt ar lielāko daļu problēmu bērnam un ģimenei ir jāsaskaras pirms diagnozes uzstādīšanas.

Dažiem bērniem veidojas kaulu deformācija, kas būtiski ietekmē ikdienas ierasto aktivitāšu veikšanu. Ik dienu nepieciešamās injekcijas rada ne tikai fizisku apgrūtinājumu vai diskomfortu, bet arī ierobežo ceļošanu anakinras uzglabāšanas noteikumu dēļ.

Ilgstošā ārstēšana dzīves garumā rada psiholoģisko apgrūtinājumu. Šajā gadījumā var palīdzēt atbalsta grupas pacientiem un viņu vecākiem.

### **3.2. Kā ir ar skolas apmeklējumu?**

Bērniem ar hroniskām slimībām ir svarīgi turpināt izglītoties. Pastāv daži faktori, kas var radīt problēmas ar skolas apmeklēšanu, tāpēc ir svarīgi skaidrot bērna iespējamās vajadzības skolotājiem. Vecākiem un skolotājiem ir jādara viss iespējamais, lai bērns pilnvērtīgi varētu piedalīties visās skolas aktivitātēs. Tas ir svarīgi, lai bērns justos

---

veiksmīgs ne tikai akadēmiskajā izpratnē, bet arī justos pieņemts kolektīvā un novērtēts no vienaudžu un vecāku puses. Viens no veselības aprūpes mērķiem hroniski slimiem pacientiem ir veicināt integrēšanos profesionālajā vidē gados jauniem pacientiem.

### **3.3. Kā ir ar sportu?**

Piedalīšanās sporta aktivitātes ir ikviena bērna ikdienas neatņemama sastāvdaļa. Viens no ārstēšanas mērķiem ir ļaut bērnam dzīvot pēc iespējas pilnvērtīgu dzīvi, lai bērns nejustos atšķirīgs no saviem vienaudžiem. Visas aktivitātes var tikt piemērotas pēc iespējām. Slimības akūtajos periodos ieteicams ierobežot fiziskās aktivitātes vai ieplānot atpūtu.

### **3.4. Kā ir ar uzturu?**

Speciāls uzturs nav nepieciešams.

### **3.5. Vai klimats ietekmē slimības gaitu?**

Klimats neietekmē slimības gaitu.

### **3.6. Vai bērnu drīkst vakcinēt?**

Jā, bērnu drīkst vakcinēt. Ārstējošajam ārstam jāinformē vecāki par dzīvo vakcīnu veikšanu.

### **3.7. Kā ir ar dzimumdzīvi, grūtniecību un tās plānošanu?**

Līdz šim brīdim nav publicēta informācija par ietekmi uz šo aspektu. Tāpat kā citām autoimunoloģiskajām saslimšanām, ieteicama plānota grūtniecība, lai piemērotu atbilstošu ārstēšanu, kas neatstāj nelabvēlīgas sekas uz augli.