



www.printo.it/pediatric-rheumatology/NL/intro

Chronische Atypische Neutrofiele Dermatose met Lipodystrofie en Verhoogde temperatuur (CANDLE)

Versie 2016

1. WAT IS CANDLE

1.1 Wat is het?

Chronische Atypische Neutrofiele Dermatose met Lipodystrofie en Verhoogde temperatuur (CANDLE) is een zeldzame erfelijke aandoening. In het verleden werd de aandoening Nakajo-Nishimura syndroom of Japanse Auto-inflammatoir Syndroom met Lipodystrofie (JASL) genoemd danwel gewrichtscontracturen, spieratrofie, microcytaire anemie en panniculitis-geïnduceerd op kinderleeftijd beginnende lipodystrofie (JMP). Kinderen met deze aandoening hebben terugkerende episodes met koorts, huidaandoeningen gedurende enkele dagen/weken met achterlating van paarse laesies, spieratrofie, progressieve lipodystrofie, artralgie en gewrichtscontracturen. Als het niet behandeld wordt kan het tot ernstige invaliditeit leiden en zelfs de dood tot gevolg hebben.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

CANDLE is een zeldzame ziekte. Op dit moment zijn er zo'n 60 gevallen bekend in de literatuur, maar waarschijnlijk zijn er andere niet gediagnosticeerde gevallen.

1.3 Is het erfelijk?

Het wordt overgeërfd als autosomale recessieve ziekte (wat inhoudt dat

het niet geassocieerd is met het geslacht en dat geen van de ouders symptomen hoeft te hebben van de aandoening). Dit type overdracht betekent dat een persoon twee gemuteerde genen moet hebben om CANDLE te krijgen, een van de moeder en een van de vader. Dus beide ouders zijn over het algemeen dragers van het gen maar geen patiënt (een drager heeft slechts een gemuteerd exemplaar, maar niet de ziekte). Ouders die een kind hebben met CANDLE, hebben een kans van 25% dat een ander kind ook CANDLE heeft. Antenatale diagnostiek is mogelijk.

1.4 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening, omdat het geboren is met gemuteerde genen die CANDLE veroorzaken.

1.5 Is het besmettelijk?

Nee, dat is het niet.

1.6 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

De ziekte begint in de eerste twee weken tot zes maanden na de geboorte. Tijdens de kinderjaren bestaan de verschijnselen uit terugkerende koorts en aanvallen van erythemateuze ringvormige huidplaques, die een aantal dagen tot weken duren en die paarse laesies achterlaten. Karakteristieke verschijnselen in het gezicht zijn gezwollen paarskleurige oogleden en dikke lippen. Perifere lipodystrofie (vooral in het gezicht en bovenste ledematen) verschijnt vaak tijdens de late kinderjaren en is bij alle patiënten aanwezig en wordt vaak met groeivertraging geassocieerd. Artraglie zonder artritis wordt bij de meeste patiënten gezien en in de loop van de tijd ontstaan er ernstige gewrichtscontracturen. Andere minder vaak voorkomende verschijnselen zijn conjunctivitis, nodulaire episcleritis, oor- en neuskraakbeenontsteking en aanvallen van aseptische meningitis. De lipodystrofie is progressief en onomkeerbaar.

1.7 Wat zijn de mogelijke complicaties?

Zuigelingen en jonge kinderen met CANDLE ontwikkelen een progressieve vergroting van de lever en een progressief verlies van perifere vet en spiermassa. Andere problemen zoals een gedilateerde hartspier, hartritme stoornissen en gewrichtscontracturen kunnen later in het leven optreden.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?

Alle kinderen met deze aandoening zijn ernstig ziek, maar de symptomen zijn niet bij alle kinderen hetzelfde. Zelfs binnen hetzelfde gezin zijn niet alle kinderen met deze aandoening in dezelfde mate ziek.

1.9 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

Het progressieve verloop van de aandoening betekent dat het klinische beeld bij kinderen deels anders kan zijn dan bij volwassenen. Kinderen hebben vooral terugkerende episodes van koorts, vertraagde groei, unieke gezichtskenmerken en huidverschijnselen. De spieratrofie, gewrichtscontracturen en perifere lipodystrofie treden meestal later tijdens de jeugd of op volwassen leeftijd op. Volwassenen kunnen ook hartritme stoornissen (veranderingen in het hartritme) ontwikkelen en een gedilateerde hartspier.