



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

CANDLE

Versjon av 2016

1. HVA ER CANDLE

1.1 Hva er det?

Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature (CANDLE) er en sjelden genetisk sykdom. Tidligere ble sykdommen omtalt som Nakajo-Nishimura syndrom eller Japanese Autoinflammatory Syndrome with Lipodystrophy (JASL) eller Joint contractures, Muscle atrophy, microcytic anaemia, and Panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy (JMP). Barn med sykdommen har gjentatte feberepisoder, hudforandringer som varer fra dager til uker og tilbakedannes med rester av bloduttredelser på huden, muskelsvinn, tiltakende lipodystrofi (forandringer i fettvevet), leddsmerter og innskrenket leddbevegelse. Ubehandlet kan sykdommen føre til alvorlig fysisk funksjonshemming og evt død.

1.2 Hvor vanlig er det?

CANDLE er en sjelden sykdom. Til i dag har bare knapt 60 tilfeller blitt beskrevet i medisinske tidsskrift, men mest sannsynlig finnes flere udiagnostiserte tilfeller.

1.3 Er det arvelig?

Sykdommen arves autosomt recessivt (som betyr at det ikke er knyttet til kjønn og at ingen av foreldrene behøver å ha symptomer på sykdommen). Denne typen genetisk arvet sykdom betyr at for å ha CANDLE må pasienten ha to muterte gen, ett som er overført fra mor og det andre fra far. Dermed er begge foreldre bærere av sykdommen,

men er ikke selv syke (bæreren har bare ett mutert gen, ikke to, og har ikke sykdommen). Foreldre som har et barn med CANDLE har 25% risiko for at neste barn også vil ha CANDLE. Prenatal diagnostikk er mulig.

1.4 Hvorfor fikk mitt barn sykdommen? Kan den forebygges?

Barnet har sykdommen fordi det ble født med de to muterte genene som forårsaker CANDLE.

1.5 Er det smittsomt?

Nei, det er det ikke.

1.6 Hva er hovedsymptomene?

Symptomene starter mellom 2 ukers og 6 måneders alder. Gjennom barnealderen er de typiske symptomene gjentatte feberepisoder og utbrudd med røde, runde forhøyninger som kan vedvare i flere dager til noen få uker og etterlate seg rester av bloduttredelser på huden. Karakteristiske ansiktsforandringer består av svulne, lillafargete øyelokk og hovne lepper.

Perifer lipodystrofi (fettvevsforandringer, hovedsaklig i ansikt og armer) opptrer ofte først mot slutten av første leveår og sees hos alle, ofte assosiert med vekslende grad av vekstforsinkelse. Lipodystrofien er progressiv og irreversibel.

Leddsmarter uten leddbetennelse sees også hos de fleste pasienter, og etterhvert utvikles betydelig redusert leddbevegelighet (kontraktur).

Andre mindre vanlige manifestasjoner inkluderer konjunktivitt (øyebetennelse), nodulær episkleritt (knudret betennelse i hinnen som ligger utenpå øyets hvite senehinne), kondritt (bruskbetennelse i nese og øre) og episoder med ikke-infeksiøs hjernehinnebetennelse.

1.7 Hvilke mulige komplikasjoner kan oppstå?

Spedbarn og småbarn med CANDLE utvikler økende grad av forstørret lever og tiltakende tap av både perifert beliggende fett og muskelmasse. Andre problemer, slik som forstørret hjerte pga dilatert hjertemuskel, hjerterytmeforstyrrelser og leddkontrakturer kan utvikle

seg seinere i livet.

1.8 Er sykdommen lik hos alle barn?

Alle barn med CANDLE vil være alvorlig syke, men symptomene er ikke like hos alle barn. Selv innen samme familie behøver ikke de affiserte barna være like syke.

1.9 Er sykdommen hos barn forskjellig fra sykdommen hos voksne?

Det progredierende forløpet av sykdommen betyr at symptomer og funn hos barna til dels kan adskille seg fra det som sees hos voksne. Sykdommen hos barna viser seg vesentlig i form av feberepisoder, redusert vekst, typiske ansiktstrekk og hudutslett. Muskelsvinn, innskrenket leddbevegelse og perifere fettvevsforandringer opptrer vanligvis seint i barnealderen eller i voksenalderen. Voksne kan også utvikle hjerterytmeforstyrrelser og dilatert hjertemuskulatur (forstørret hjerte).