



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

Candle

Wersja 2016

1. CO TO JEST CANDLE

1.1 Co to jest?

Przewlekła atypowa, neutrofilowa dermatოza z towarzyszącą lipodystrofią i gorączką (CANDLE) to rzadka choroba genetyczna. W przeszłości chorobę określano w literaturze jako zespół Nakajo-Nishimury lub japoński zespół autozapalny z lipodystrofią (ang. Japanese Autoinflammatory Syndrome with Lipodystrophy, JASL) lub zespół obejmujący przykurcze stawowe, zanik mięśni, anemię mikrocytarną i lipodystrofię indukowaną zapaleniem tkanki podskórnej (ang. Joint contractures, muscle atrophy, microcytic anaemia, and panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy, JMP). Dzieci chorujące na CANDLE cierpią z powodu nawracających epizodów gorączkowych, objawów skórnych utrzymujących się przez kilka dni/tygodni – które po ustąpieniu pozostawiają purpurowe blizny – zaniku mięśni, postępującej lipodystrofii, artralgi i przykurczów stawów. Nieleczona choroba może prowadzić do poważnej niepełnosprawności, a nawet śmierci.

1.2 Jak często choroba występuje?

CANDLE jest rzadką chorobą. Obecnie w literaturze jest opisanych 60 przypadków, ale prawdopodobnie istnieją inne, niezdiagnozowane przypadki.

1.3 Czy choroba jest dziedziczna?

Jest to choroba dziedziczona autosomalnie recesywnie (co oznacza, że

nie jest związana z płcią i że u żadnego z rodziców nie muszą koniecznie wystąpić objawy choroby). Ten typ dziedziczenia oznacza, że aby zachorować na CANDLE, trzeba odziedziczyć dwa zmutowane geny: jeden od ojca, a drugi od matki. W związku z powyższym, oboje rodzice są nosicielami (nosiciel ma tylko jedną kopię zmutowaną, ale nie choruje), ale nie chorują. Jeśli jedno dziecko ma CANDLE, ryzyko, że jego rodzeństwo będzie chorowało na tę chorobę, wynosi 25%. Możliwa jest diagnoza prenatalna.

1.4 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko choruje, ponieważ urodziło się z mutacją genów powodujących CANDLE.

1.5 Czy choroba jest zakaźna?

Nie, nie jest.

1.6 Jakie są główne objawy choroby?

Choroba ujawnia się w pierwszych 2 tygodniach do 6 miesięcy życia. W wieku dziecięcym objawy obejmują nawracającą gorączkę i ataki wysypki rumieniowatej w postaci pierścieniowatych płytek skórnych utrzymujących się przez kilka tygodni i pozostawiających po sobie fioletowe zmiany skórne. Charakterystyczne zmiany na twarzy to opuchnięte, fioletowe powieki i nabrzmięte wargi.

Obwodowa lipodystrofia (głównie na twarzy i kończynach górnych) zwykle pojawia się w późnym okresie niemowlęcym i jest obecna u wszystkich pacjentów; często wiąże się ze zmiennym opóźnieniem wzrostu.

U większości pacjentów występują także bóle stawów bez cech zapalenia. Z czasem powstają znaczne przykurcze stawów. Inne, rzadsze objawy to zapalenie spojówek, guzkowe zapalenie nadtwardówki, zapalenie chrząstek ucha i nosa oraz ataki aseptycznego zapalenia opon mózgowo-rdzeniowych. Lipodystrofia jest postępująca i nieodwracalna.

1.7 Jakie są możliwe powikłania?

U niemowląt i małych dzieci z CANDLE stopniowo powiększa się wątroba oraz postępuje utrata zarówno obwodowej tkanki tłuszczowej, jak i masy mięśniowej. W późniejszym życiu mogą się pojawić inne problemy, takie jak rozstrzeń mięśnia sercowego, arytmie i przykurcze stawów.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Wszystkie cierpiące na tę chorobę dzieci będą raczej poważnie chore. Jednak objawy nie u wszystkich dzieci będą takie same. Nawet w tej samej rodzinie nie każde chorujące na tę chorobę dziecko będzie tak samo chore.

1.9 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

Postępujący przebieg choroby oznacza, że obraz kliniczny dzieci może częściowo różnić się od obrazu dorosłych. U dzieci występują głównie nawracające epizody gorączkowe, opóźnienie wzrostu, charakterystyczne cechy wyglądu twarzy oraz objawy skórne. Zanik mięśni, przykurcze stawów i obwodowa lipodystrofia zwykle pojawiają się w późnym dzieciństwie lub w wieku dorosłym. U dorosłych może rozwinąć się także arytmia (zaburzenia rytmu serca) oraz rozstrzeń mięśnia sercowego.