https://printo.it/pediatric-rheumatology/PT/intro

CANDLE

Versão de 2016

1. O QUE É A CANDLE

1.1 O que é?

A Dermatose Neutrofílica Atípica Crónica com Lipodistrofia e Temperatura Elevada (Síndrome CANDLE, pelas iniciais em inglês) é uma doença genética rara. No passado, a doença foi referida na literatura como Síndrome de Nakajo-Nishimura ou Síndrome Auto-inflamatória Japonesa com Lipodistrofia (Síndrome JASL pelas iniciais em inglês) ou contraturas nas articulações, atrofia muscular, anemia microcítica e lipodistrofia de início na infância e induzida por paniculite (Síndrome JMP – pelas iniciais em inglês). As crianças afetadas sofrem de episódios de febre recorrentes, manifestações cutâneas que duram vários dias/semanas e que curam deixando lesões purpúricas residuais, atrofia muscular, lipodistrofia progressiva, artralgia e contraturas articulares. Se não for tratada, a doença pode provocar incapacidade grave e, até mesmo, ser fatal.

1.2 É uma doença comum?

A CANDLE é uma doença rara. Atualmente, foram descritos cerca de 60 casos na literatura, mas provavelmente existem outros casos não diagnosticados.

1.3 É hereditária?

É herdada como uma doença autossómica recessiva (o que significa que não está associada ao sexo e que nenhum dos progenitores apresenta, necessariamente, sintomas da doença). Este tipo de

transmissão significa que, para ter CANDLE, uma pessoa tem de ter dois genes com mutação, um da mãe e outro do pai. Assim, ambos os progenitores são portadores da doença (um portador tem apenas uma cópia com mutação, mas não a doença) e não estão doentes. Os pais que tenham um filho com CANDLE têm um risco de 25% de ter outro filho também com CANDLE. O diagnóstico pré-natal é possível.

1.4 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?

A criança tem a doença, porque nasceu com mutação nos genes que causam CANDLE.

1.5 É infeciosa?

Não, não é infeciosa.

1.6 Quais são os principais sintomas?

O início da doença ocorre nas primeiras 2 semanas a 6 meses de vida. Durante a idade pediátrica, as manifestações que ocorrem incluem febre recorrente e episódios de placas cutâneas eritematosas, anulares que podem durar entre alguns dias a algumas semanas e que deixam lesões purpúricas residuais. As manifestações faciais características incluem pálpebras violáceas inchadas e lábios grossos.
A lipodistrofia periférica (principalmente no rosto e nos membros superiores) aparece geralmente no final da infância e ocorre em todos os doentes, muitas vezes associada a atraso de crescimento variável. A artralgia sem artrite também é observada na maioria dos doentes e, ao longo do tempo, desenvolvem-se contraturas articulares significativas. Outras manifestações menos comuns incluem conjuntivite, episclerite nodular, condrite auricular e nasal e episódios de meningite assética. A lipodistrofia é progressiva e irreversível.

1.7 Quais são as possíveis complicações?

Os lactentes e as crianças pequenas com CANDLE desenvolvem um aumento progressivo do fígado e perda progressiva de gordura e massa muscular periférica. Outros problemas como dilatação do coração,

arritmias cardíacas e contraturas nas articulações podem ocorrer mais tarde na vida.

1.8 A doença é igual em todas as crianças?

Todas as crianças afetadas são suscetíveis de estar gravemente doentes. No entanto, os sintomas não são iguais em todas as crianças. Mesmo na mesma família, nem todas as crianças afetadas estarão doentes da mesma forma.

1.9 A doença nas crianças é diferente da doença nos adultos?

A evolução progressiva da doença significa que o quadro clínico nas crianças pode diferir parcialmente do observado em adultos. As crianças apresentam principalmente episódios recorrentes de febre, atraso de crescimento, características faciais únicas e manifestações cutâneas. A atrofia muscular, as contraturas nas articulações e a lipodistrofia periférica aparecem geralmente no final da infância ou na idade adulta. Os adultos podem ainda desenvolver arritmias cardíacas (alterações no ritmo cardíaco) e dilatação do coração.