



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

CANDLE

Versiunea 2016

1. CE ESTE CANDLE

1.1 Ce este această boală?

Dermatoza neutrofilică atipică cronică cu lipodistrofie și temperatură ridicată (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature = CANDLE) este o boală genetică rară. În trecut, boala a fost menționată în literatura de specialitate ca sindromul Nakajo-Nishimura sau Sindromul Autoinflamator Japonez cu Lipodistrofie (JASL) sau contracturi articulare, atrofie musculară, anemie microcitară și lipodistrofie indusă de paniculită cu debut în copilărie (JMP). Copiii afectați suferă de episoade recurente de febră, manifestări cutanate ce durează mai multe zile/săptămâni și care se vindecă lăsând leziuni purpurice, atrofie musculară, lipodistrofie progresivă, artralгии și contracturi articulare. Netratată, boala poate duce la invaliditate severă și chiar la moarte.

1.2 Cât este de frecventă?

CANDLE este o boală rară. În prezent, au fost descrise aproape 60 de cazuri în literatura de specialitate, dar există probabil și alte cazuri nediate diagnosticate.

1.3 Este o boală moștenită?

CANDLE se moștenește ca o boală autozomal recesivă (ceea ce înseamnă că nu este legată de sex și că niciunul dintre părinți nu prezintă simptomele bolii). Acest tip de transmitere presupune că pentru a dezvolta boala, o persoană trebuie să aibă două gene

mutante, una de la mamă și una de la tată. Prin urmare, ambii părinți sunt purtători (un purtător are doar o copie mutantă, dar nu boala), dar nu prezintă semne clinice de boală. Părinții care au un copil cu CANDLE prezintă un risc de 25% ca următorul copil să manifeste și el această boală. Diagnosticul prenatal este posibil.

1.4 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul are boala, deoarece s-a născut cu genele mutante care cauzează CANDLE.

1.5 Este o boală contagioasă?

Nu.

1.6 Care sunt principalele simptome?

Debutul bolii este în primele 2 săptămâni până la 6 luni de viață. În perioada copilăriei, manifestările includ febra recurentă și apariția de plăci cutanate inelare, eritematoase, care pot dura câteva zile până la câteva săptămâni și care lasă leziuni purpurice reziduale. Trăsăturile faciale specifice includ pleoape umflate violacee și buze groase. Lipodistrofia periferică (în special la nivelul feței și a membrilor superioare) apare de obicei în copilăria târzie și este prezentă la toți pacienții. Aceasta este de multe ori asociată cu întârzierea variabilă a creșterii.

Artralgia fără artrită este, de asemenea, observată la majoritatea pacienților. În timp se dezvoltă contracturi articulare semnificative. Alte manifestări mai puțin frecvente includ conjunctivita, episclerita nodulară, condrită la nivelul urechii și a nasului și atacuri de meningită aseptică. Lipodistrofia este progresivă și ireversibilă.

1.7 Care sunt complicațiile posibile?

Sugarii și copiii mici cu această boală prezintă mărire progresivă a ficatului și pierderea progresivă a grăsimii periferice și a masei musculare. Alte probleme, cum ar fi dilatarea mușchilor cardiaci, aritmii cardiace și contracturi articulare pot apărea mai târziu pe parcursul

vieții.

1.8 Boala evoluează la fel la toți copiii?

Toți copiii afectați sunt susceptibili de a dezvolta o formă severă de boală. Cu toate acestea, simptomele nu sunt aceleași la toți copiii. Chiar și în cadrul aceleiași familii, copiii afectați pot să nu prezinte aceeași severitate a bolii.

1.9 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulților?

Evoluția progresivă a bolii înseamnă că tabloul clinic la copii poate diferi parțial de cel observat la adulți. Copiii prezintă în principal episoade recurente de febră, ritm de creștere deficitar, trăsături faciale specifice și manifestări cutanate. De obicei, târziu în copilărie sau la vârsta adultă apar atrofia musculară, contracturile articulare și lipodistrofia periferică. Adulții pot dezvolta chiar aritmii cardiace (modificări ale ritmului cardiac) și dilatări la nivelul mușchilor cardiaci.