



<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 membrelor 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 pierdere 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.

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Se pornește de la o suspiciune clinică de CANDLE, bazată pe simptomele copilului. CANDLE poate fi confirmată doar prin analiza genetică. Diagnosticul de CANDLE este confirmat dacă pacientul poartă 2 mutații, una de la fiecare părinte. Analiza genetică nu este disponibilă în orice centru medical.

2.2 Care este importanța analizelor?

Analizele de sânge precum viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C reactivă (PCR), hemoleucograma sau fibrinogenul sunt indicate în timpul perioadelor de activitate a bolii, pentru a cuantifica extensia inflamației și a anemiei. Teste ale enzimelor hepatice sunt efectuate pentru a evalua afectarea ficatului.

Aceste teste sunt repetate periodic pentru a evalua dacă rezultatele s-au normalizat ori s-au apropiat de valorile normale. O cantitate mică de sânge este necesară și pentru analiza genetică.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

CANDLE nu poate fi vindecată, deoarece este o boală genetică.

2.4 În ce constă tratamentul ?

Nu există niciun regim terapeutic eficient pentru sindromul CANDLE. Administrarea de doze mari de steroizi (1-2 mg/kg/zi) s-a dovedit a îmbunătăți unele simptome, inclusiv erupțiile cutanate, febra și durerile articulare. Odată cu scăderea dozelor, aceste manifestări de multe ori reapar. Inhibitorii factorului de necroză tumorală alfa (TNF-alfa) și inhibitorii de IL-1 (anakinra) s-au dovedit a contribui la îmbunătățirea temporară la unii pacienți, dar au dat naștere la noi pusee la alții. Imunosupresoarele și tocilizumabul, au demonstrat o eficacitate minimă. Studii experimentale ce utilizează inhibitorii JAK-kinazei (tofacitinib) sunt în curs de desfășurare.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Corticosteroizii sunt asociați cu efecte secundare precum: creșterea în greutate, rotunjirea feței, acnee și labilitate emoțională. Dacă steroizii sunt administrați pentru perioade lungi de timp, pot cauza încetinirea creșterii, osteoporoză, hipertensiune arterială și diabet zaharat. Inhibitorii de TNF- α sunt medicamente recent descoperite, care pot genera un risc crescut de infecții, activarea tuberculozei și uneori chiar dezvoltarea unor boli neurologice sau imunologice. Un risc potențial de dezvoltare a afecțiunilor maligne a fost discutat; în prezent, nu există date statistice care să demonstreze un risc crescut de afecțiuni maligne la administrarea acestor medicamente.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Tratamentul este pe tot parcursul vieții.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu există dovezi privind eficiența acestui tip de terapii în sindromul

CANDLE.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii trebuie consultați regulat (cel puțin de 3 ori pe an) de către reumatologul pediatru, pentru a monitoriza controlul bolii și pentru a ajusta tratamentul medical. Copiii aflați sub tratament trebuie să facă analize de sânge și de urină cel puțin de două ori pe an.

2.9 Cât timp va dura boala?

CANDLE este o boală care durează toată viața. Cu toate acestea, activitatea bolii poate fluctua în timp.

2.10 Care este prognosticul (evoluția pe termen lung a bolii)?

Speranța de viață poate fi compromisă, ducând deseori la moarte prin prezența inflamației la nivelul mai multor organe. Calitatea vieții este în mare măsură afectată, iar pacienții suferă de activitate redusă, febră, durere și episoade repetate de inflamație severă.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, pentru că este o boală genetică.

3. VIAȚA DE ZI CU ZI

3.1 Cum poate afecta boala viața de zi cu zi a copilului și a familiei?

Copilul și familia se confruntă cu probleme mari până în momentul precizării diagnosticului.

Unii copii trebuie să facă față deformărilor osoase și impactului acestora asupra activităților zilnice.

O altă problemă poate fi și povara psihologică a unei terapii pe viață. Acest aspect poate fi abordat prin programe de educație pentru pacienți și părinți.

3.2 Va afecta boala participarea copilului la activitățile școlare?

Pentru copiii cu boli cronice este esențial să își continue studiile. Există câțiva factori care pot cauza probleme privind frecventarea școlii și de aceea este important să se explice profesorilor nevoile speciale ale copilului. Părinții și profesorii trebuie să facă tot posibilul să permită copilului să participe la activitățile școlare într-un mod normal, și acest lucru nu numai pentru a permite copilului să obțină rezultate școlare bune, dar și pentru ca el să fie acceptat și apreciat atât de colegi cât și de adulți. Integrarea viitoare în lumea profesională este esențială pentru pacientul tânăr și este unul dintre obiectivele îngrijirii pacienților cu boli cronice la nivel global.

3.3 Va afecta boala participarea copilului la activitățile sportive?

Practicarea sporturilor este un aspect esențial al vieții de zi cu zi a unui copil sănătos. Unul dintre principalele obiective ale tratamentului este de a permite copiilor să desfășoare o viață normală și să nu se considere diferiți de colegii lor. Toate activitățile pot fi efectuate în măsura în care copilul le tolerează. Cu toate acestea, în timpul fazei acute poate fi necesară o activitate fizică limitată sau chiar repausul la pat.

3.4 Copilul va trebui să urmeze un regim alimentar special?

Nu există o dietă specifică.

3.5 Condițiile climatice pot influența evoluția bolii?

Din ceea ce se știe la ora actuală, clima nu poate influența evoluția bolii.

3.6 Sunt permise vaccinările?

Da, copilul poate fi vaccinat. Cu toate acestea, părinții trebuie să contacteze medicul curant în caz de vaccinare cu vaccinuri vii atenuate.

3.7 Care sunt consecințele pentru viața sexuală, sarcină, contracepție?

Până în prezent, nu există informații disponibile pentru pacienții adulți în literatura de specialitate cu privire la acest aspect. Ca regulă generală, ca și în alte boli auto-inflamatorii, este mai bine să se planifice o sarcină pentru a adapta dinainte tratamentul din cauza posibilului efect secundar al agenților biologici asupra fătului.