



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

CANDLE

Verzija 2016

1. ŠTA JE CANDLE

1.1 Kakva je to bolest?

Hronična Atipična Neutrofilna Dermatoza sa Lipodistrofijom i Povišenom temperaturom (CANDLE) je retko genetsko oboljenje. U prošlosti je bolest opisana u literaturi kao Nakajo-Nishimura sindrom ili Japanski Autoinflamatorni Sindrom sa Lipodistrofijom (JASL) ili zglobne kontrakture, mišićna atrofija, mikrocitna anemija, i panikulitism-indukovana lipodistrofija sa početkom u dečjem uzrastu (JMP). Deca boluju od ponavljanih epizoda povišene temperature, kožnih promena koje traju nekoliko dana/nedelja i koje zarastaju ostavljajući purpurne ožiljke, atrofije mišića, progresivne lipodistrofije (gubitak masnog tkiva), bolova u zglobovima i zglobnih kontraktura (deformiteta). Ukoliko se ne leči, bolest može dovesti do teške nesposobnosti i čak do smrti.

1.2 Koliko je bolest česta?

CANDLE je retka bolest. Do sada je u literaturi opisno skoro 60 slučajeva, mada verovatno postoje i slučajevi koji nisu dijagnostikovani.

1.3 Da li je bolest nasledna?

Bolest se nasleđuje autozomno recesivno (što znači da nasleđivanje nije povezano sa polom i da nijedan roditelj ne mora da ima simptome bolesti). Ovakav tip nasleđivanja podrazumeva, da bi osoba obolela od CANDLE, mora imati dva mutirana (izmenjena) gena, jedan od majke, drugi od oca. Dakle, oba roditelja su "nosioci" (nosilac ima jednu mutiranu kopiju), ali nisu oboleli. Rizik da roditelji koji imaju dete sa

CANDLE-om dobiju i drugo dete sa ovom bolešću je 25%. Dijagnoza bolesti je moguća pre rođenja.

1.4 Zašto se moje dete razbolelo? Može li bolest da se spreči?

Dete se razbolelo jer je rođeno sa mutacijom gena koja dovodi do nastanka CANDLE.

1.5 Da li je bolest zarazna?

Ne, bolest nije zarazna.

1.6 Koji su glavni simptomi bolesti?

Bolest počinje u prve 2 nedelje do 6 meseci života. U dečjem dobu manifestacije uključuju atake povišene temperature sa erupcijom crvenih, prstenastih ploča na koži koje mogu da traju od nekoliko dana do nekoliko nedelja i koje ostavljaju purpurne ožiljke. Karakteristične promene na licu su ljubičasti otečeni kapci i zadebljale usne. Periferna lipodistrofija (uglavnom na licu i rukama) se obično pojavljuje kod starije odojčadi i prisutna je kod svih bolesnika, a često je povezana sa zaostajanjem u rastu.

Kod većine bolesnika se mogu javiti bolovi u zglobovima bez zapaljenja sa značajnim deformacijama zglobova tokom vremena. Druge ređe manifestacije su konjuktivitis (zapaljenje sluznice oka), nodularni episkleritis (površno zapaljenje beonjače oka), zapaljenje hrskavice uha ili nosa, aseptični meningitis (zapaljenje moždanih ovojnica).

Lipodistrofija napreduje tokom vremena i stanje se ne može vratiti na normalu.

1.7 Koje su moguće komplikacije?

Kod odojčadi i male dece sa CANDLE-om javlja se uvećanje jetre koje napreduje i progresivni gubitak perifernog masnog tkiva, kao i mišićne mase. Drugi problemi mogu da se pojave kasnije tokom života, kao što su proširenje srčanog mišića, srčane aritmije (nepravilan rad srca) i deformacije zglobova.

1.8 Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Deca sa ovim sindromom su ozbiljno bolesna. Ipak, simptomi nisu isti kod svakog deteta. Čak i unutar iste porodice, neće sva deca biti podjednako bolesna.

1.9 Da li je bolest kod dece različita od bolesti kod odraslih?

Progresivni tok bolesti znači da se klinička slika kod dece razlikuje od kliničke slike kod odraslih. Kod dece se manifestuje uglavnom ponavljanim epizodama povišene temperature, zaostajanjem u rastu, karakterističnim obeležijima na licu i kožnim promenama. Gubitak mišića i masnog tkiva i zglobne deformacije pojavljuju se kasnije u detinjstvu ili kod odraslih. Kod odraslih mogu da se jave srčane aritmije (promene srčanog ritma) i proširenje srčanog mišića.