



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

CANDLE-Синдром

Версия 2016

1. ЧТО ТАКОЕ CANDLE-СИНДРОМ

1.1 Что это такое?

Хронический атипичный нейтрофильный дерматоз с липодистрофией и подъемами температуры (CANDLE-синдром) является редким генетическим заболеванием. В прошлом болезнь называлась в литературе «синдром Накадзо-Нисимура» либо «японский аутовоспалительный синдром с липодистрофией» (JASL) или «синдром суставных контрактур, мышечной атрофии, микроцитарной анемии и панникулит-ассоциированной липодистрофии» (JMP). Больные дети страдают от повторяющихся эпизодов лихорадки, кожных проявлений, длящихся несколько дней или недель, после которых остаются очаги пурпурного цвета, атрофия мышечной ткани, прогрессирующая липодистрофия и суставные контрактуры. Если это заболевание не лечить, оно может привести к тяжелой инвалидности и даже смерти.

1.2 Как часто встречается это заболевание?

CANDLE-синдром является редким заболеванием. В настоящее время в литературе описаны около 60 случаев, но, скорее всего, имелись и другие случаи, которые не были диагностированы.

1.3 Является ли это заболевание наследственным?

Данное заболевание наследуется как аутосомно-рецессивное заболевание (это означает, что оно не соотносится с полом и что симптомы заболевания могут отсутствовать у обоих родителей).

Этот тип наследования означает, что для того, чтобы человек имел CANDLE-синдром, у него должно быть два мутантных гена: один от матери, другой – от отца. Таким образом, оба родителя являются носителями (носитель имеет только одну мутантную копию гена, но не болезнь), а сами не болеют. Родители, имеющие ребенка с CANDLE-синдромом, имеют 25%-ный риск того, что второй ребенок будет также иметь CANDLE-синдром. Дородовая диагностика возможна.

1.4 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

Ребенок имеет заболевание, потому что он рожден с мутировавшими генами, которые вызывают CANDLE-синдром.

1.5 Является ли это заболевание инфекционным?

Нет.

1.6 Каковы основные симптомы?

Начало болезни приходится на первые 2 недели – 6 месяцев жизни ребенка. В детском возрасте оно проявляется периодическими приступами повышения температуры тела и эритематозной сыпи, кольцевыми бляшками на коже, которые могут сохраняться в течение от нескольких дней до нескольких недель и оставляют после себя остаточные очаги пурпурного цвета. Характерные особенности на лице включают опухшие веки с фиолетовым оттенком и утолщенные губы.

Периферическая липодистрофия (в основном на лице и верхних конечностях), как правило, появляется в конце младенческого возраста и присутствует у всех пациентов, она часто сопровождается непостоянной задержкой роста.

У большинства пациентов отмечается также боль в суставах без артрита и со временем развиваются значительные контрактуры суставов. Другие, менее распространенные проявления включают конъюнктивит, узелковый эписклерит, хондрит ушей и носа и приступы асептического менингита. Липодистрофия носит прогрессирующий и необратимый характер.

1.7 Каковы возможные осложнения?

У младенцев и детей младшего возраста, страдающих CANDLE-синдромом, развивается прогрессирующее увеличение печени и прогрессирующая потеря периферической жировой и мышечной массы. Другие проблемы, такие как расширение сердечных мышц, аритмия и контрактуры суставов, могут развиваться в более поздние сроки.

1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?

У всех больных детей заболевание носит, как правило, серьезный характер. Тем не менее, у разных детей симптомы не одинаковы. Даже в пределах одной семьи не у всех детей степень тяжести болезни будет одинаковой.

1.9 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?

Прогрессирующее течение заболевания означает, что клиническая картина у детей может частично отличаться от той, которая наблюдается у взрослых. У детей, как правило, отмечаются повторяющиеся эпизоды лихорадки, задержка роста, уникальные черты лица и кожные проявления. Мышечная атрофия, контрактуры суставов и периферическая липодистрофия обычно появляются в позднем младенческом или в зрелом возрасте. У взрослых могут развиваться даже сердечные аритмии (изменения в сердечном ритме) и расширение сердечной мышцы.