



www.printo.it/pediatric-rheumatology/SI/intro

CANDLE

Različica

1. KAJ JE CANDLE

1.1 Kaj je to?

Kronična atipična nevtrofilna dermatoza z lipodistrofijo in povišano temperaturo (angl. Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature - CANDLE) je redka genetska bolezen. V preteklosti so to bolezen v literaturi poimenovali Nakajo-Nishimura sindrom, ali Japonski avtoinflamatorni sindrom z lipodistrofijo (JASL), ali Lipodistrofija otroške dobe inducirana s panikulitisom in pridruženimi sklepnimi kontrakturami, mišično distrofijo in mikrocitno anemijo (JPM). Prizadeti otroci imajo ponavljajoče epizode vročine in kožni izpuščaj, ki traja več dni ali tednov. Ko se vnetje umiri, ostanejo na koži purpurozne spremembe, mišična atrofija, progresivna lipodistrofija, artralgijske in sklepne kontrakture. Če bolezen ne zdravimo, lahko pride do hude invalidnosti in celo smrti.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

CANDLE je redka bolezen. Trenutno je v literaturi opisanih približno 60 primerov, vendar je bolnikov, ki še niso prepoznani, najbrž več.

1.3 Ali je dedna?

Bolezen se deduje avtosomno recesivno (kar pomeni, da ni vezano na spol in da starši običajno nimajo znakov bolezni). Pri tej vrsti dedovanja mora posameznik za pojav bolezni CANDLE imeti dva mutirana gena, enega od očeta in enega od matere. Oba starša sta nosilca mutacije in nista bolna (nosilec ima le eno mutirano kopijo, ne pa bolezni). Starši, ki

imajo otroka s CANDLE sindromom imajo 25% tveganje, da bo tudi drugi otrok imel CANDLE. Možna je diagnostika v nosečnosti.

1.4 Zakaj ima moj otrok to bolezen? Ali jo lahko preprečimo?

Otrok ima bolezen, ker se je rodil z mutiranimi geni, ki povzročajo CANDLE.

1.5 Ali je bolezen nalezljiva?

Ne, bolezen ni nalezljiva.

1.6 Kakšni so glavni simptomi?

Bolezen se prične v prvih 2 tednih do 6 mesecih življenja. V otroštvu so glavne manifestacije bolezenski ponavljajoča vročina in pojavljanje eritematoznih (pordelih), anularnih (okroglih) kožnih sprememb, ki lahko trajajo nekaj dni do nekaj tednov in pustijo na koži purpurozne spremembe. Na obrazu je značilna oteklina vek, ki so vijoličasto obarvane, značilne so tudi zadebeljene ustnice.

Periferna lipodistrofija (v glavnem na obrazu in zgornjih udih) se običajno pojavi v kasnem otroštvu in je prisotna pri vseh bolnikih.

Pogosta je povezava z zaostankom v rasti.

Artralgija (sklepna bolečina) brez artritisa (vnetje sklepov) je prisotna pri večini bolnikov in sčasoma se razvijejo izrazitejša kontraktura sklepov. Ostale, redkejša manifestacije so konjunktivitis, nodularni episkleritis, hondritis (vnetje hrustanca) uhlja in nosu ter napadi aseptičnega meningitisa. Lipodistrofija je napredujoča in ireverzibilna.

1.7 Kakšni so možni zapleti?

Pri dojenčkih in majhnih otrocih s CANDLE pride do napredujočega povečanja jeter in napredujoče izgube perifernega maščevja in mišične mase. Kasneje se lahko pojavijo še druge težave, kot so razširjena srčna mišica, motnje srčnega ritma in kontraktura sklepov.

1.8 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

Vsi prizadeti otroci bodo po vsej verjetnosti resno bolni. Vendar pa

simptomi niso enaki pri vsakem otroku. Celo znotraj iste družine ne bodo otroci enako bolni.

1.9 Ali je bolezen pri otrocih različna od bolezni pri odraslih?

Napredujoč potek bolezni pomeni, da se lahko klinična slika pri otrocih vsaj delno razlikuje od klinične slike pri odraslih. Pri otrocih so glavni znaki bolezni predvsem ponavljajoče epizode vročine, zavrta rast, značilne obrazne poteze in kožne spremembe. Mišična atrofija, kontraktura sklepov in periferna lipodistrofija se običajno pojavijo v kasnem otroštvu ali pri odraslih. Pri odraslih lahko pride celo do srčne aritmije (motenj srčnega ritma) in razširitve srčne mišice.