



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

CANDLE

Verzia 2016

1. ČO JE CANDLE?

1.1 Čo to je?

Chronická atypická neutrofilná dermatóza s lipodystrofiou a zvýšenou teplotou (CANDLE), je raritné, geneticky podmienené ochorenie. V minulosti sa uvádzalo v literatúre ako Nakajov-Nishimurov syndróm, alebo ako Japonský autoinflamačný syndróm s lipodystrofiou (JASL), alebo tiež ako JMP (Syndróm s kontraktúrami kĺbov, atrofiou svalov, microcytovou anémiou, panikulitídou indukovanou lipodystrofiou začínajúcou v detskom veku). Postihnuté deti trpia opakujúcimi sa epizódami horúčky, kožnými prejavmi, ktoré trvajú niekoľko dní/týždňov a hoja sa pretrvávajúcimi reziduálnymi kožnými léziami charakteru purpury, svalovou atrofiou, progresívnou lipodystrofiou, bolesťami a kontraktúrami kĺbov. Neliečená choroba môže viesť k ťažkému postihnutiu, ba dokonca aj k smrti.

1.2 Ako je to časté?

CANDLE je raritné ochorenie. Doteraz bolo v literatúre popísaných takmer 60 prípadov, avšak je pravdepodobné, že existujú aj ďalšie nediagnostikované prípady.

1.3 Je to dedičné?

Ide o autozómovo recesívne dedičné ochorenie (čo znamená, že prenos nie je viazaný na pohlavie a teda ani jeden z rodičov nemusí mať vyznačené príznaky choroby). Tento typ prenosu vlastne znamená, že aby mal jedinec CANDLE, musí mať dva mutované gény, pričom jeden

zdedí od matky a druhý od otca. Z tohto dôvodu sú obaja rodičia tzv. nosičmi (nosič má len jednu mutovanú kópiu, ale nemá ochorenie) a nie pacientmi. Avšak u rodičov, ktorí majú dieťa s CANDLE existuje 25% riziko, že aj ich druhé dieťa bude mať CANDLE. Prenatálna diagnostika je možná.

1.4 Prečo má moje dieťa túto chorobu? Dá sa jej vzniku predísť?

Dieťa trpí týmto ochorením, pretože sa narodilo s mutovanými génmi, ktoré zapríčiňujú CANDLE.

1.5 Je to infekčné?

Nie, nie je.

1.6 Aké sú hlavné príznaky?

Ochorenie začína v prvých 2 týždňoch až 6 mesiacoch života. Počas detského veku môžu byť prítomné prejavy zahŕňajúce opakujúce sa horúčky a ataky začervenaných, prstencových kožných plakov, ktoré môžu byť prítomné po dobu niekoľkých dní až týždňov a zanechávajú zvyškové purpurické lézie. Medzi charakteristické črty tváre patria opuchnuté fialové viečka a plné pery.

Periférna lipodystrofia (hlavne tváre a horných končatín) sa zvyčajne objavuje až v neskoršom dojčenskom veku a je prítomná u všetkých pacientov a často spojená s variabilným oneskorením rastu.

U väčšiny pacientov sa tiež zaznamenávajú bolesti kĺbov bez artritídy a v priebehu času sa vyvíjajú významné kontraktúry kĺbov. Medzi ďalšie menej časté prejavy patrí napríklad zápal spojiviek, nodulárna episkleritída, chondritída uší a nosa a ataky aseptickéj meningitídy. Lipodystrofia je progresívna a nezvratná.

1.7 Aké sú možné komplikácie?

U dojčiat a malých detí s CANDLE sa rozvíja progresívne zväčšenie pečene a progresívna strata periférneho tuku ako aj svalovej hmoty. Ďalšie problémy ako je napríklad rozšírenie srdcového svalu, srdcová arytmia a kontraktúry kĺbov sa môžu objaviť neskôr v priebehu života.

1.8 Je choroba rovnaká u každého dieťaťa?

Všetky postihnuté deti budú pravdepodobne vážne choré. Avšak, príznaky choroby nie sú u každého dieťaťa rovnaké. Aj v rámci tej istej rodiny, nebude každé postihnuté dieťa rovnako choré.

1.9 Je choroba rozdielna u detí a dospelých?

Progresívny priebeh ochorenia znamená, že klinický obraz u detí sa môže čiastočne líšiť od toho, ktorý pozorujeme v dospelosti. Deti sa prejavujú predovšetkým opakujúcimi sa epizódami horúčky, zastavením rastu, jedinečnými rysmi tváre a kožnými prejavmi. Svalová atrofia, kontraktúry kĺbov a periférna lipodystrofia sa zvyčajne objavujú až v priebehu neskoršieho detstva alebo v dospelosti. U dospelých sa dokonca môže vyvinúť srdcová arytmia (zmeny v srdcovom rytme) a rozšírenie srdcového svalu.