



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

CANDLE

2016'un türevi

1. CANDLE NEDİR

1.1 Nedir?

Kronik Atipik Nötrofilik Dermatosiz, Lipodistrofi ve Yüksek ateş (CANDLE) sendromu nadir görülen genetik bir hastalıktır. Geçmişte bu hastalık, literatürde Nakajo- Nishimura Sendromu veya Lipodistrofli Japon Oto-enflamatuar Sendromu (JASL) veya Eklem kontraktürü, kas atrofisi, mikrositik anemi ve panikülite bağlı çocuklukta ortaya çıkan lipodistrofi (JMP) olarak anılmaktaydı. Etkilenen çocuklar tekrarlayan ateş nöbetleri, purpurik lezyonlar bırakarak iyileşen ve birkaç gün/hafta süren kütanöz belirtiler, kas atrofisi, ilerleyen lipodistrofi, artralji ve eklem kontraktürlerinden yakınmaktadır. Tedavi edilmez ise, hastalık ciddi sakatlık ve hatta ölüme yol açabilir.

1.2 Ne kadar yaygındır?

CANDLE nadir görülen bir hastalıktır. Hali hazırda, literatürde neredeyse 60 vaka tanımlanmıştır ancak muhtemelen başka tanı konulmamış vakalar da vardır.

1.3 Kalıtsal mıdır?

Otozomal resesif (çekinik) olarak kalıtılır (bunun anlamı şudur: cinsiyete bağlı değildir ve anne babadan herhangi birinin hastalık belirtilerini göstermesi şart değildir). Bu kalıtım formuna göre, bir kişinin CANDLE olması için biri anneden ve diğeri babadan gelen iki mutasyonlu gen taşınması gereklidir. Bu nedenle, hem anne hem de baba taşıyıcıdır (taşıyıcı sadece tek mutasyonlu kopyaya sahiptir ama hastalık yoktur)

ve hasta deęillerdir. ocuęunda CANDLE olan anne babalarda ikinci ocuęunda da CANDLE olması riski %25'dir. Doęum ncesi (antenatal) tanı mmkndr.

1.4 ocuęumda bu hastalık neden oldu? nlenebilir mi?

ocuk, Majeed sendromuna neden olan mutasyonlu genlerle doęduęu iin hastadır.

1.5 Bulaşıcı mıdır?

Hayır deęildir.

1.6 Başıca belirtileri nelerdir?

Hastalık doęumdan sonraki ilk 2 hafta ila 6 ay arasında başlar. Pedyatrik dnemde, mevcut tablo tekrarlayan ateş ve ataklar halinde ortaya ıkan, bir ka gnden birkaç haftaya kadar sren ve purpurik lezyonlar bırakan eritamatz anler ktanz plaklar , iermektedir. Yzde grlen karakteristik zellikler morumsu şiş gz kapakları ve kalın dudaklardır. Periferik lipodistrofi (oęunlukla yzde ve kollarda) genellikle ge bebeklik dneminde btn hastalarda grlr ve sıklıkla byme gerilięi mevcuttur. Hastaların oęunda artritsiz artralji belirlenmiştir ve zamanla belirgin eklem kontraktrleri geliřir. Konjktivit, nodler episklerit, kulak ve burun kondriti ve aseptik menenjit atakları dięer belirtileridir. Lipodistrofi ilerleyici ve geri dnřszdir.

1.7 Olası komplikasyonlar nelerdir?

CANDLE olan bebekler ve kk ocuklarda ilerleyici karacięer bymesi yanı sıra periferik yaę ve kas ktlesinde ilerleyici kayıp geliřir. İlerleyen yařlarda kalp kaslarında geniřleme, kardiyak aritmi ve eklem kontraktrleri gibi dięer sorunlar oluřabilir.

1.8 Hastalık her ocukta aynı mıdır?

Etkilenen btn ocukların ciddi olarak hastalanması muhtemeldir.

Ancak, belirtiler her çocukta aynı değildir. Aynı aile içinde bile, etkilenen her çocuğun eşit derecede hasta olmayacaktır.

1.9 Çocuklardaki hastalık erişkinlerdeki hastalıktan farklı mıdır?

Hastalığın ilerleyen seyri çocuklardaki klinik tablonun yetişkinlerde gözlenenden kısmen farklı olabileceği anlamına gelmektedir. Çocuklarda çoğunlukla tekrarlayan ateş nöbetleri, büyümenin duraklaması, özgün yüz şekilleri ve kütanöz belirtiler görülmektedir. Kas atrofisi, eklem kontraktürleri ve periferik lipodistrofi genellikle bebekliğin ilerleyen dönemlerinde veya yetişkinlikte görülür. Yetişkinlerde, kardiyak aritmi (kalp ritminde değişiklikler) ve kalp kasında genişleme gelişebilir.