



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

CANDLE

Версія 2016

1. Про CANDLE

1.1 Що це означає?

Хронічний атипичний нейтрофільний дерматоз з ліподистрофією та підвищеною температурою (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatosiс with Lipodystrophy and Elevated temperature, CANDLE) є рідкісним генетичним захворюванням. Раніше це захворювання визначалося в літературі як синдром Накаґо-Нішімура-синдром або як японський автозапальний синдром з ліподистрофією (JASL), або як суглобова деформація, атрофія м'язів (розпад м'язів), мікроцитарна анемія і паннікуліт-індукована ліподистрофія дитячого віку (JMP). Хворі діти страждають від періодичних нападів лихоманки, ураження шкіри, які зберігаються впродовж декількох днів/тижнів, залишаючи на шкірі зміни фіолетового кольору, мають атрофію м'язів (розпад м'язів), прогресивну ліподистрофію, біль у суглобах і суглобові деформації. Без лікування хвороба може призвести до тяжкої інвалідності і навіть смерті.

1.2 Як часто зустрічається захворювання?

CANDLE є рідкісним захворюванням. На сьогоднішній день описано близько 60 випадків у літературі, але є висока ймовірність інших недиагностованих випадків.

1.3 Чи це спадкове захворювання?

Захворювання успадковується за аутосомно-рецесивним типом успадкування (це означає, що вона не залежить від статі і жоден з

батьків не має симптомів хвороби). При цьому типі успадкування людина потребує два мутантні гени, один від матері і другий від батька, щоб захворіти на CANDLE. Таким чином, обоє батьків є носіями (носій має тільки одну мутантну копію, але не хворобу), але не є хворими. Для батьків, які вже мають дитину з CANDLE існує ймовірність, що у них друга дитина народиться зі захворюванням становить 25%. Є можливість діагностувати хворобу в утробі матері.

1.4 Чому моя дитина страждає від хвороби? Чи можна запобігти?

Ваша дитина має захворювання, бо народилася з мутацією у генах, які викликають CANDLE.

1.5 Чи це захворювання є заразним?

Ні, CANDLE є незаразним.

1.6 Які є головні симптоми?

Вік початку захворювання припадає між двома тижнями і шістьма місяцями після народження. Головні симптоми включають у дитячому віці повторювану гарячку і еритему, тобто кільцевидний висип, який може тривати від кількох днів до кількох тижнів і залишати на шкірі зміни фіолетового кольору. Типовими проявами є припухлі фіолетові повіки і повні губи.

Периферична ліподистрофія (в основному на обличчі і верхніх кінцівках), як правило, відбувається у всіх пацієнтів в пізньому дитинстві і часто асоціюється з низькорослістю різного ступеня важкості.

У більшості пацієнтів спостерігають артралгії (біль у суглобах) без артриту, а з часом розвиваються значні деформації суглобів. До інших менш частих симптомів належить кон'юнктивіт, нодулярний епісклерит, вузловий хондрит (запалення хряща) у вусі і носі, а також епізоди асептичного менінгіту. Ліподистрофія є прогресуючою і незворотною.

1.7 Які ускладнення можуть зустрічатися?

У немовлят і маленьких дітей з CANDLE йдеться про збільшення печінки і прогресуючу втрату периферичної жирової тканини та м'язової маси. Інші проблеми, такі як збільшення серцевого м'яза, серцеві аритмії і суглобові деформації, можуть розвиватися у подальшому житті.

1.8 Чи хвороба перебігає у кожної дитини однаково?

Всі постраждалі діти є серйозно хворими. Однак симптоми у різних дітей не є однаковими. Навіть в одній сім'ї важкість стану однієї дитини відрізняється від іншої.

1.9 Чи відрізняється захворювання у дітей та дорослих?

Прогресуючий перебіг захворювання означає, що клінічна картина у дітей частково відрізняється від дорослих. У дітей виникають в основному періодичні напади гарячки, порушення росту, особливі симптоми на обличчя і на шкірі, м'язова атрофія (втрата м'язової маси), суглобові деформації та периферична ліподистрофія, як правило, розвивається у пізньому дитинстві або в зрілому віці. У дорослих можуть бути порушення серцевого ритму і збільшення серцевого м'яза.