



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

CANDLE

Version von 2016

1. Über CANDLE

1.1 Was ist das?

Die chronische atypische neutrophile Dermatose mit Lipodystrophie und erhöhter Temperatur (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatosi with Lipodystrophy and Elevated temperature, CANDLE) ist eine extrem seltene genetische Erkrankung. Andere Bezeichnungen sind: Nakajo-Nishimura-Syndrom, Japanisches Autoinflammatorisches Syndrom mit Lipodystrophie (JASL) oder JMP Syndrom (Gelenkverformung, Muskelatrophie (Muskelabbau), mikrozytäre Anämie sowie Pannikulitis-induzierte Lipodystrophie im Kindesalter). Betroffene Kinder leiden unter: wiederkehrenden schweren Fieberschüben, schweren Hauterscheinungen, die mehrere Tage/Wochen andauern und nach dem Abheilen violette Hautveränderungen zurücklassen, Muskelatrophie (Muskelabbau), progressive Lipodystrophie, Arthralgie und teils gravierende Gelenkverformungen. Ohne Behandlung kann die Erkrankung zu schwerer Behinderung und sogar zum Tod führen.

1.2 Wie häufig tritt die Erkrankung auf?

CANDLE ist eine seltene Erkrankung. Bisher wurden etwa 60 Fälle in der Literatur beschrieben, doch es gibt höchstwahrscheinlich noch weitere nicht diagnostizierte Fälle.

1.3 Ist die Erkrankung vererbbar?

Die Krankheit wird in einem autosomal-rezessiven Erbgang vererbt. Das bedeutet, dass die Krankheit bei Jungen und Mädchen gleich

wahrscheinlich auftritt und die Eltern keine Symptome der Erkrankung aufweisen müssen. Bei solchen autosomal rezessiv vererbten Krankheiten müssen Patienten zwei mutierte (veränderte) Gene (eins von der Mutter und eins vom Vater) haben, um an CANDLE zu erkranken. Die Eltern tragen jeweils nur eine Mutation eines Gens, das zweite Gen der Eltern ist gesund. Die autosomal rezessive Krankheit kann daher bei den Eltern nicht in Erscheinung treten. Bekommen die Eltern eines Kindes mit CANDLE weitere Kinder, so liegt die Wahrscheinlichkeit für ein zweites Kind mit CANDLE bei 25 %. Es ist möglich, die Erkrankung im Mutterleib zu diagnostizieren.

1.4 Warum leidet mein Kind an der Krankheit? Kann ihr vorgebeugt werden?

Ihr Kind leidet an der Krankheit, da es mit den mutierten Genen geboren wurde, die CANDLE hervorrufen.

1.5 Ist es ansteckend?

Nein, CANDLE ist nicht ansteckend.

1.6 Welches sind die Hauptsymptome?

Das Alter bei Krankheitsbeginn liegt zwischen zwei Wochen und sechs Monaten nach der Geburt. Typische Symptome sind wiederkehrendes Fieber und Hautrötungen, d. h. ein ringförmiger Hautausschlag, der einige Tage bis einige Wochen andauern kann und violette Hautveränderungen zurücklässt. Zu den typischen Erscheinungen im Gesicht zählen geschwollene violette Augenlider und dicke Lippen. Eine periphere Lipodystrophie (Störung der Fettverteilung) findet sich hauptsächlich im Gesicht und an den oberen Gliedmaßen. Bei allen Patienten ist dies aber meist erst im Verlauf sichtbar. Die Lipodystrophie ist fortschreitend und irreversibel (nicht umkehrbar) und ist häufig mit Wachstumsstörungen unterschiedlicher Ausprägung verbunden.

Bei den meisten Patienten kommt es auch zu Arthralgien (= Gelenkschmerzen) ohne Arthritis (= Gelenkentzündung). Im Verlauf entwickeln sich teilweise erhebliche Gelenkverformungen. Zu den sonstigen weniger häufigen Symptomen zählen Augenentzündungen (=

Bindehautentzündung, noduläre Episkleritis), Knorpelentzündung (= Chondritis) in Ohr und Nase sowie Schübe von aseptischer Meningitis (Hirnhautentzündung).

1.7 Welche Komplikationen können auftreten?

Bei Säuglingen und jungen Kindern mit CANDLE kommt es zu einer zunehmenden Vergrößerung der Leber und einem fortschreitenden Verlust von peripherem Fettgewebe (= Lipodystrophie) und Muskelmasse. Weitere Probleme, wie z. B. Vergrößerung des Herzmuskels, Herzrhythmusstörungen und Gelenkverformungen, können später im Leben auftreten.

1.8 Verläuft die Erkrankung bei jedem Kind gleich?

Alle betroffenen Kinder sind schwer krank. Doch die Symptome sind nicht bei jedem Kind gleich. Selbst in einer Familie kann der Schweregrad der Erkrankung von Kind zu Kind unterschiedlich sein.

1.9 Unterscheidet sich die Erkrankung bei Kindern und Erwachsenen?

Der fortschreitende Verlauf der Erkrankung bedeutet, dass sich das klinische Erscheinungsbild bei Kindern teilweise von dem bei Erwachsenen unterscheidet. Bei Kindern treten hauptsächlich wiederkehrende Fieberschübe, Wachstumsstörungen, einzigartige Symptome im Gesicht und Hauterscheinungen auf. Muskelatrophie (Muskelabbau), Gelenkverformungen und periphere Lipodystrophie kommen in der Regel in der späten Kindheit oder im Erwachsenenalter dazu. Bei Erwachsenen können auch Herzrhythmusstörungen und eine Vergrößerung des Herzmuskels auftreten.