



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/CN/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CN/intro)

## CANDLE综合征

第几版本2016

### 1. 什么是CANDLE综合征？

#### 1.1 这是一种什么疾病？

慢性非典型中性粒细胞皮炎与脂肪代谢障碍及高体温综合征（CANDLE）是一种很罕见的遗传性疾病。过去，本病也被称为中条-西村综合征或日本自身炎症综合征，其特征为脂肪代谢障碍、关节挛缩、肌肉萎缩、小细胞性贫血和脂膜炎相关幼年肌营养不良。患者主要表现为反复发热、持续数天/周的紫癜样皮损、肌肉萎缩、进行性脂肪代谢障碍、关节痛和关节挛缩不良。本病如不经治疗，可导致严重残疾甚至死亡。

#### 1.2 本病常见吗？

CANDLE是一种罕见的疾病。目前为止，文献共报道了60例本病，也可能有其他尚未确诊的病例。

#### 1.3 本病遗传吗？

本病为常染色体隐性遗传疾病，其发病与性别无关，且父母双方均无症状。患者有两个突变基因，分别来自父母双方，父母为携带者（即只有一个突变基因但不发病）。本病患儿的兄弟姐妹有25%的几率同患此病。产前诊断是可能发现本病的。

#### 1.4 为什么我的孩子会患此病，能够预防吗？

儿童患病是因为突变基因的存在。

#### 1.5 本病传染吗？

本病不传染。

#### 1.6 本病的主要症状是什么？

本病多在生后2周到6个月起病。在儿童时期，主要症状为反复发热和皮肤环形红斑，环形红斑可持续数天至数周最终残留紫癜样皮损。其典型面容为眼睑和嘴唇紫色浮肿。

---

外周脂肪代谢障碍（主要是面部和上肢）通常出现在婴儿后期，所有患者均可出现，同时可伴有不同程度的生长迟缓。

大部分患者有非关节炎性关节痛，且随着时间出现明显的关节挛缩。其他少见的临床表现有结膜炎、巩膜结节、耳朵和鼻子的软骨炎、无菌性脑膜炎。脂肪代谢障碍是进行性加重且不可逆的。

### 1.7 可能出现的并发症是什么？

CANDLE综合征的患者，在婴儿和小幼儿时期会出现进行性的肝脏肿大、外周脂肪的减少和肌肉质量的减轻，成年期可能会出现扩张型心肌病、心律失常和关节挛缩。

### 1.8 本病在每个患儿的表现是否相同？

所有患者都可能病情危重，但是，不是所有患儿都有相同的症状。即使在同一个家庭中，每个患病的孩子病情都不一样。

### 1.9 本病在儿童和成人有区别吗？

本病病程呈进行性进展，因此儿童和成人患者的临床表现不完全相同。儿童患者主要表现为反复发作的周期性发热、生长迟缓、单一面容、皮肤损害。肌肉萎缩、关节挛缩和外周脂肪代谢障碍通常出现在婴儿后期或成年期。成人则可以发展为心律失常（心脏节律的改变）和扩张型心肌病。

## 2. 诊断与治疗

### 2.1 如何进行诊断？

首先，患儿需具备CANDLE综合征的临床特点。CANDLE综合征只能通过基因检测来诊断，如果患者拥有2个分别来自父母双方的突变基因即可确诊。但不是所有医疗中心均可进行基因检测。

### 2.2 重要的化验检查有哪些？

在疾病的活动期可以检测血沉（ESR）、CRP、全血细胞计数、血纤维蛋白原，用以评估炎症反应和贫血的程度。检查肝酶可以判断有无肝脏受累。

以上检查需定期复查以评估结果是否恢复正常。另外，还需进行基因检测。

### 2.3 本病可以治疗甚至治愈吗？

CANDLE综合征是一种遗传疾病，不能治愈。

### 2.4 如何进行治疗？

目前对于CANDLE综合征还没有有效的治疗方案。已经证实，大剂量的激素（1-2 mg/kg/day）治疗可以改善部分症状，如皮疹、发热和关节疼痛，但是一旦减量症状就会复发。对于部分病人，应用肿瘤坏死因子（TNF- $\alpha$ ）抑制剂可以获得暂时的症状改善，而另一部分病人则会症状加重。免疫抑制剂如妥珠单抗则效果甚微。而JAK激酶抑制剂（托法替尼）正在研究中。

---

## 2.5 药物治疗的副作用有哪些？

糖皮质激素可能产生的副作用有体重增加、面部肿胀和情绪波动。长期应用激素，可以导致生长抑制、骨质疏松、高血压和糖尿病。TNF-

抑制剂是最近出现的药物，它可以增加感染的危险，导致结核活动，也可引起神经系统的损害和其他免疫性疾病。导致恶性肿瘤的潜在风险引起了关注，目前为止，还没有统计数据表明这些药物可以增加恶性肿瘤的患病风险。

## 2.6 治疗要持续多久？

本病需终生治疗。

## 2.7 有无非传统或补充疗法？

目前没有本病的非传统或补充疗法。

## 2.8 需要什么样的定期检查？

患儿需定期至儿童风湿科复诊以评估病情和调整治疗，一年至少复诊3次。接受治疗的患儿应该至少一年进行两次血液和尿液检查。

## 2.9 该病会持续多长时间？

CANDLE综合征是终生性疾病。然而，疾病的活动度可随时间而波动。

## 2.10 疾病的远期进展（预后）如何？

预期寿命可能会缩短，如果有多脏器损害则导致死亡的风险很大。生活质量会受到病情变化的影响。

## 2.11 是否能完全恢复？

不能，因为本病是遗传性疾病。

## 3. 日常生活

### 3.1 本病是否会影响患儿及其家人的日常生活？

在本病确诊之前，患儿及其家人会面临很多难题。

一些患儿可能有骨骼畸形，影响其日常活动。每天注射阿那白滞素也是一个负担，不仅患儿会感到不适，而且其存储和携带也是一个问题。

另外，终生治疗会给患儿及其家人带来心理负担，因此对病人和家长的的教育至关重要。

### 3.2 关于学校？

对于慢性疾病的患儿来说，重返校园非常重要。父母和老师应尽可能地鼓励患儿参与学校的正常

---

活动，这样不仅可以帮助其提高学习成绩，也可以让同龄人和成年人接受他们。胜任未来职业对年轻患者至关重要，这也是全球慢性病人治疗的目标之一。

### **3.3 关于运动？**

运动是所有儿童日常生活的重要部分。治疗的目标之一就是能让患儿尽可能地恢复日常生活，让他们融入同龄人的生活。因此，患儿可以参加各种活动，但在疾病急性期，应该限制部分体育活动，注意休息。

### **3.4 关于饮食？**

本病没有特殊的饮食要求。

### **3.5 气候是否会影响本病的病程？**

气候不会影响本病的病程。

### **3.6 患儿可以接种疫苗吗？**

本病患者是可以接种疫苗的，然而在接种减毒活疫苗前应与医生协商。

### **3.7 关于性生活、怀孕和节育？**

目前为止，没有关于这方面的病例报道。一般来说，和其他自发炎症性疾病相似，为了适应治疗最好提前计划生育，以免生物制剂对胎儿造成损害。