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

Síndrome de CANDLE

Versión de 2016

1. QUÉ ES EL SÍNDROME CANDLE

1.1 ¿En qué consiste?

La dermatosis neutrofílica atípica crónica con lipodistrofia y temperatura elevada (síndrome CANDLE, por sus siglas en inglés) es una enfermedad genética rara. En el pasado, se hacía referencia a la enfermedad en la literatura como síndrome de Nakajo-Nishimura, síndrome autoinflamatorio japonés con lipodistrofia (JASL, por sus siglas en inglés), o síndrome de contracturas articulares, atrofia muscular, anemia microcítica y lipodistrofia de inicio en la infancia e inducida por paniculitis (JMP, por sus siglas en inglés). Los niños afectados sufren episodios recurrentes de fiebre, manifestaciones cutáneas que duran varios días o semanas y que curan dejando lesiones residuales violáceas, atrofia muscular, lipodistrofia progresiva, artralgia y contracturas articulares. Si no se trata, la enfermedad puede provocar discapacidad importante e incluso muerte.

1.2 ¿Es muy frecuente?

El síndrome de CANDLE es una enfermedad rara. En la actualidad, se han descrito en la literatura casi 60 casos, pero probablemente existen individuos afectados sin diagnosticar.

1.3 ¿Es hereditaria?

Se hereda como una enfermedad autosómica recesiva (lo que significa que no está ligada al sexo y que ninguno de los progenitores tiene los síntomas de la enfermedad). Este tipo de transmisión significa que para

tener el síndrome de CANDLE una persona necesita tener dos genes mutados, uno de la madre y el otro del padre. Así pues, ambos progenitores son portadores (un portador tiene solamente una copia mutada, pero no sufre la enfermedad) pero no son pacientes. Los progenitores que tienen un hijo con el síndrome de CANDLE tienen un riesgo del 25 % de tener un segundo hijo con esta misma patología. Es posible realizar el diagnóstico prenatal.

1.4 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede evitarse?

El niño tiene la enfermedad porque nació con los genes mutados que causan el síndrome de CANDLE.

1.5 ¿Es infecciosa?

No.

1.6 ¿Cuáles son los principales síntomas?

El inicio de la enfermedad se produce entre las 2 semanas y los 6 meses de vida. Durante la edad pediátrica, las manifestaciones que se presentan incluyen fiebre recurrente y brotes cutáneos consistentes en aparición de placas anulares eritematosas que pueden durar desde unos pocos días hasta varias semanas y que dejan lesiones violáceas residuales. Las características faciales características incluyen párpados violáceos inflamados y labios gruesos.
La lipodistrofia periférica (principalmente en la cara y en las extremidades superiores) suele aparecer al final de la infancia y se encuentra presente en todos los pacientes, normalmente asociada con un retraso variable en el crecimiento.
También se aprecian artralgias sin artritis en la mayoría de los pacientes y, con el tiempo, se desarrollan contracturas articulares significativas. Otras manifestaciones menos frecuentes incluyen conjuntivitis, epiescleritis ganglionar, condritis en oídos y nariz y cuadros compatibles con meningitis aséptica. La lipodistrofia es progresiva e irreversible.

1.7 ¿Cuáles son las posibles complicaciones?

Los lactantes y los niños pequeños con síndrome de CANDLE desarrollan un progresivo aumento de tamaño del hígado y una pérdida paulatina de la grasa periférica y de la masa muscular. Otros problemas, como la dilatación del músculo cardíaco, las arritmias cardíacas y las contracturas articulares pueden producirse más a largo plazo en la vida adulta.

1.8 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

Es probable que todos los niños afectados estén gravemente enfermos. Sin embargo, los síntomas no son los mismos en todos los niños. Incluso en la misma familia, no todos los niños afectados estarán enfermos del mismo modo.

1.9 ¿La enfermedad en niños es diferente que la que presentan los adultos?

La evolución progresiva de la enfermedad significa que el cuadro clínico en los niños puede diferir en parte del observado en adultos. En los niños se presenta con episodios recurrentes de fiebre, retraso en el crecimiento, rasgos faciales característicos y manifestaciones cutáneas. La atrofia muscular, las contracturas articulares y la lipodistrofia periférica suele aparecer tarde en la infancia o en la edad adulta. Además, los adultos pueden desarrollar arritmias cardíacas (alteraciones en el ritmo cardíaco) y dilatación del músculo cardíaco.