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

CANDLE

Verzija 2016

1. ŠTO JE CANDLE?

1.1 Što je to?

Kronična atipična neutrofilna demotaza s lipodistrofijom i povišenom temperaturom (engl. Chronic Atypical Neutrophilic Dermatosis with Lypodistrophy and Elevated temperature, CANDLE) rijetka je genetska bolest. U prošlosti, u literaturi se bolest označavala kao Nakajo-Nishimura sindrom ili Japanski autoinflamatorni sindrom s lipodistrofijom (JASL) ili pod skraćenicom JMP (eng. Joint contractures, muscle atrophy, microcytic anemia, and panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy). Pogođena djeca imaju ponavljajuće epizode vrućice, kožne simptome koji traju nekoliko dana/tjedana i koji nakon cijeljenja iza sebe ostavljaju purpurične lezije, mišićnu atrofiju, progresivnu lipodistrofiju, artralgiju i kontrakture zglobova. Ako se ne liječi, bolest može dovesti do teških oštećenja, pa čak i smrti.

1.2 Koliko je česta?

CANDLE je rijetka bolest. Trenutno je u literaturi opisano gotovo 60 slučajeva, no vjerojatno ima i drugih, u kojima nije postavljena dijagnoza.

1.3 Da li se nasljeđuje?

Nasljeđuje se kao autosomno recesivna bolest (što znači da se ne povezuje sa spolom i da niti jedan od roditelja ne treba imati simptome bolesti). Ovaj oblik prijenosa znači da za razvoj CANDLE-a osoba mora imati dva mutirana gena, jedan od oca i drugi od majke. Stoga, oba

roditelja su nosioci (nosioc ima samo jednu mutiranu kopiju, no ne i bolest), a ne bolesnici. Roditelji koji imaju dijete s CANDLE-om imaju rizik od 25% da će i drugo dijete imati CANDLE. Moguće je prenatalna dijagnostika.

1.4 Zašto moje dijete ima ovu bolest? Može li se bolest spriječiti?

Dijete ima bolest jer se rodilo s mutiranim genima koji uzrokuju CANDLE.

1.5 Je li bolest zarazna?

Ne, nije.

1.6 Koji su glavni simptomi bolesti?

Bolest nastupa u prvih 2 tjedna do 6 mjeseci života. Tijekom pedijatrijske dobi, glavni simptomi su ponavljajuće vrućice i napadi crvenkastih, okruglih kožnih plakova koji mogu bit prisutni od nekoliko dana do nekoliko tjedana i koji za sobom ostavljaju purpurične lezije. U karakteristične promjene na licu spadaju otečene i ljubičaste vjeđe i debele usne.
Periferna lipodistrofija (uglavnom na licu i gornjim ekstremitetima) obično se javlja kasno u dojenačkoj dobi, prisutna je u svih bolesnika te je često povezana s različito izraženim zaostajanjem u rastu.
Artralgija bez artritisa također se opaža u većine bolesnika i tijekom vremena se razvijaju značajne kontrakture zglobova. U druge, rjeđe simptome bolesti spada konjuktivitis, nodularni episkleritis, hondritis ušiju i nosa i napadaji aseptičnog meningitisa. Lipodistrofija je progresivna i ireverzibilna.

1.7 Kakve su komplikacije moguće?

Dojenčad i mala djeca sa CANDLE-om razvijaju progresivno povećanje jetre i progresivni gubitak perifernog masnog tkiva i mišićne mase. Drugi problemi, poput dilatiranog srčanog mišića, srčanih aritmija i kontraktura zglobova mogu se pojaviti kasnije tijekom života.

1.8 Da li je bolest ista u svakog djeteta?

Sva pogođena djeca vjerojatno će biti teško bolesna. Ipak, simptomi nisu isti u svakog djeteta. Čak i unutar iste obitelji neće svako pogođeno dijete biti jednako bolesno.

1.9 Da li se bolest u djece razlikuje od bolesti u odraslih?

Progresivni tijek bolesti znači da klinička slika u djece može biti djelomično drugačija no ona koja se viđa u odraslih. Djeca se uglavnom prezentiraju ponavljajućim epizodama vrućice, usporenim rastom, unikatnim crtama lica i kožnim simptomima. Mišićna atrofija, kontrakture zglobova i periferna lipodistrofija obično se javljaju kasnije u dojenačkoj ili odrasloj dobi. Odrasle osobe mogu razviti čak i srčane aritmije (alteracije srčanog ritma) i dilataciju srčanog mišića.