



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/JP/intro>

## CANDLE/中條 - 西村症候群/JASL/JMP

版 2016

### 1. CANDLE/中條 - 西村症候群/JASL/JMPとはどんな病気ですか？

#### 1.1 どのような病気ですか？

稀な遺伝性の病気であり、文献によっては中條-西村症候群、JASL、またはJMPなどとも記載されています。罹患した子どもは、繰り返す発熱発作、数日から数週間持続しその後紫斑病変を残して治癒する皮疹、筋萎縮、進行性脂肪萎縮、関節痛、関節拘縮を症状として持ちます。無治療の場合は重度の機能障害を来し、死に至ることもあります。

#### 1.2 患者の数はどのくらいですか？

稀な病気であり、文献においておよそ60人の患者が報告されています。しかし実際には診断されていない患者が存在すると考えられています。

#### 1.3 遺伝しますか？

常染色体劣性遺伝形式により遺伝します（性別に関係がなく、両親にはこの病気の症状はありません）。この遺伝形式の場合、CANDLE症候群を発症するためには二つの疾患関連変異を持ち、一つは母親から、もう一つは父親から受け継いでいます。したがって両親とも保因者（一つだけの疾患関連変異をもち、病気を発症しない）であり、患者ではありません。CANDLE症候群の子どもを持つ両親の次の子どもがCANDLE症候群を発症する可能性は25%で、出生前診断をすることが可能です。

#### 1.4 なぜ私の子どもはこの病気にかかったのでしょうか？防ぐ方法はないのでしょうか？

お子さんはCANDLE症候群の原因となる変異遺伝子をもって生まれたので発症しました。

#### 1.5 他人へ伝染しますか？

伝染しません。

#### 1.6 どういう症状が出ますか？

---

生後2週間から半年の間に発症します。小児期の症状としては、繰り返す発熱、数日から数週間続く輪状発赤疹に引き続き紫斑病変が残存する発作、を認めます。また特徴的な顔面所見として、紫色の眼瞼腫脹や厚い唇を認めます。

すべての患者で、末梢の脂肪萎縮（主に顔面や上肢）が乳児期後期より認められ、持続します。また様々な程度の成長障害をしばしば認めます。

関節炎のない関節痛をほとんどの患者に認め、時間とともに著しい関節拘縮が進行します。その他の頻度の低い症状として結膜炎、結節性上強膜炎、耳または鼻の軟骨炎や無菌性髄膜炎発作があります。脂肪萎縮は進行性であり、不可逆的です。

### 1.7 合併症としてどのようなものがありますか？

CANDLEを発症した乳幼児は、進行性の肝腫大や進行性の末梢脂肪及び筋量の減少を認めます。他の合併症として心拡大、不整脈、関節拘縮を後に認めます。

### 1.8 症状はどの子どもでも同じですか？

発症したすべての子どもさんの健康状態はあまり思わしくないようですが、子どもさんによって症状は異なります。同じ家族内の患者ですら、同じ程度で状態が悪いとは限りません。

### 1.9 この病気は小児と成人で違いはありますか？

進行性の病気であるということから、その臨床像は小児と成人とでは部分的に異なることがあります。小児の患者は発熱発作、成長障害、特徴的な顔貌や皮膚症状が主な症状です。筋萎縮、関節拘縮、末梢の脂肪萎縮は主に乳児期後期から成人にかけて見られます。また成人では不整脈（心臓のリズム不整）や心筋の拡張が見られることがあります。