



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

## CANDLE

Verzija

### 2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

#### 2.1 Kako se dijagnosticira?

Prvo mora postojati sumnja na CANDLE na osnovu karakterističnih odlika bolesti djeteta. CANDLE se može dokazati samo genetskim testiranjem. Dijagnoza CANDLE-a potvrđuje se ako pacijent nosi dvije mutacije, po jednu od svakog roditelja. Gensko testiranje možda nije dostupno u svakom tercijarnom centru.

#### 2.2 Koji je značaj testova?

Krvne pretrage kao što su sedimentacija eritrocita (SE), CRP, kompletna krvna slika i fibrinogen provode se tokom aktivne faze bolesti kako bi se procijenila inflamacija i anemija; testovi jetrenih enzima provode se kako bi se procijenila zahvaćenost jetre.

Ovi testovi ponavljaju se s vremena na vrijeme ako su rezultati blizu ili gotovo normalni. Mala količina krvi potrebna je i za genetsko testiranje.

#### 2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

CANDLE se ne može izliječiti jer je to genetska bolest.

#### 2.4 Koja su načini liječenja?

Nema učinkovite terapije za CANDLE sindrom. Pokazalo se da visoke doze steroida (1-2mg/kg/dan) dovode do poboljšanja nekih simptoma poput erupcija na koži, temperature i bolova u zglobovima, no jednom kad se doza smanji, simptomi se ponovo vrata. Inhibitori faktora

---

tumorske nekroze alfa (TNF-alfa) pružaju privremeno poboljšanje simptoma u nekih bolesnika, no u drugih dovode do pogoršanja. Imunosupresivni lijek tocilizumab pokazuje minimalnu efikasnost. Eksperimentalna istraživanja s inhibitorima JAK-kinaze (tofacitinib) su u toku.

## **2.5 Koje su nus-pojave lijekova?**

Kortikosteroidi se povezuju s mogućim nuspojavama poput debljanja, otoka lica i promjenama raspoloženja. Ako se kortikosteroidi primjenjuju duže vremena, mogu uzrokovati supresiju rasta, osteoporozu, visoki krvni pritisak i dijabetes.

Inhibitori TNF- $\alpha$  su novi lijekovi; mogu se povezati s povećanim rizikom od infekcija, aktivacije tuberkuloze i mogućim razvojem neuroloških ili drugih imunoloških bolesti. Raspravljalo se i o mogućem riziku za razvoj malignih bolesti; trenutno, nema statističkih podataka koji bi dokazali da postoji povećani rizik za razvoj malignih bolesti uz korištenje ovih lijekova

## **2.6 Koliko dugo bi trebalo trajati liječenje?**

Liječenje je doživotno.

## **2.7 Šta je sa nekonvencionalnim ili komplementarnim liječenjem?**

Nema dokaza u vezi takvog oblika liječenja bolesnika s CANDLE sindromom.

## **2.8 Koja vrsta periodičnih kontrola je potrebna?**

Djeca trebaju redovno dolaziti na preglede (najmanje 3 puta godišnje) dječjeg reumatologa kako bi se pratila kontrola bolesti i kako bi se prilagodilo liječenje. Djeca koja primaju lijekove trebala bi najmanje dva puta godišnje učiniti pretrage krvi i mokraće.

## **2.9 Koliko će dugo bolest trajati?**

CANDLE je doživotna bolest. Ipak, aktivnost bolesti može se tokom

---

vremena mijenjati.

### **2.10 Koja je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tok) bolesti?**

Očekivano trajanje života može biti skraćeno, a smrt je često posljedica multiorganske inflamacije. Kvaliteta života je uveliko narušena, budući da su bolesnici manje pokretni, imaju temperaturu, bolove i ponavljajuće epizode teške upale.

### **2.11 Da li je moguć potpuno oporavak?**

Ne, zbog toga što je to genetska bolest.