



<https://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- α 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.