



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

## Candle

Версия на 2016

### 2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

#### 2.. Как се диагностицира?

Първо трябва да има съмнение за CANDLE, въз основа на характеристиките на заболяването при детето. CANDLE може да се докаже само със генетичен анализ. Диагнозата на CANDLE се потвърждава, ако пациентът носи 2 мутации, по една от всеки родител. Генетичният анализ не е наличен във всяко здравно заведение.

#### 2.2 Какво е значението на теста?

Кръвните тестове като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ), CRP, пълна кръвна картина и фибриноген се извършват по време на обостряне на заболяването, за да се оцени степента на възпалението и анемията; тестове на чернодробните ензими също се провеждат за оценка на участието на черния дроб.

Тези тестове се повтарят периодично, за да се прецени дали резултатите се нормализират. Също е така е необходимо малко количество кръв за генетичен анализ.

#### 2.3 Може ли да се лекува или излекува?

CANDLE не може да се излекува, защото е генетично заболяване.

#### 2.4 Какво е лечението?

Няма ефективен терапевтичен режим за синдром на CANDLE.

---

Установено е, че високи дози стероиди (1-2 мг / кг / ден), подобряват някои симптоми, включително кожните обриви, повишената температура и болки в ставите, но след намаляване на дозата им, тези прояви често се възобновяват. Инхибитори на тумор-некротичен фактор алфа (TNF-алфа) и IL-1 (анакинра) осигуряват временно подобрене при някои пациенти, но са довели до обостряния при други. Имуносупресивното лекарство, тоцилизумаб, показва минимална ефикасност. Експериментални изследвания с използване на JAK-киназни инхибитори (tofacitinib) са в ход.

## **2.5 Какви са страничните ефекти на лекарствената терапия?**

Кортикостероидите са свързани с възможни странични ефекти, като наддаване на тегло, подуване на лицето и промяна в настроението. Ако стероидите са предписани за продължителен период от време, те могат да причинят подтискане на растежа, остеопороза, високо кръвно налягане и диабет.

TNF-а инхибитори са най-новите лекарства; те могат да бъдат свързани с повишен риск от инфекция, активиране на туберкулоза и възможно развитие на неврологични или други имунни заболявания. Обсъждан е потенциален риск от развитие на злокачествени заболявания, но в момента, не съществуват статистически данни, доказващи, повишен риск от злокачествени заболявания с тези лекарства.

## **2.6 Колко дълго продължава лечението?**

Лечението е за цял живот.

## **2.7 Какво е мнението за неконвенционално и допълнително лечение?**

Няма доказателства относно този тип лечение при CANDLE синдром.

## **2.8 Какви периодични прегледи са необходими?**

---

Децата трябва да бъдат наблюдавани редовно (поне 3 пъти годишно) от техния детски ревматолог, който да следи контрола на болестта и да коригира лечението. Децата на лечение трябва да имат изследване на кръв и урина поне два пъти годишно.

### **2.9 Колко дълго продължава лечението?**

CANDLE е заболяване за цял живот. Активността на заболяването, обаче, може да флукутира във времето.

### **2.10 Каква е дългосрочната прогноза (очакват ход и резултат) на заболяването?**

Средна продължителност на живота могат да бъдат намалена. Смъртта често е резултат от мултиорганно възпаление. Качеството на живот е до голяма степен засегнато, тъй като пациентите страдат от намалена активност, повишена температура, болка и повтарящи се епизоди на тежко възпаление.

### **2.11 Възможно ли е пълно възстановяване?**

Не, защото е генетично заболяване.