



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

## **CANDLE**

Versão de 2016

### **2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

#### **2.1 Como é diagnosticada?**

Primeiro tem que existir uma suspeita de CANDLE baseada nas características da doença da criança. A CANDLE apenas pode ser confirmada através de análises genéticas. O diagnóstico de CANDLE é confirmado se o doente for portador de 2 mutações, uma de cada progenitor. As análises genéticas podem não estar disponíveis em todos os centros de saúde.

#### **2.2 Qual a importância dos testes?**

São realizadas análises sanguíneas, tais como a velocidade de sedimentação eritrocitária (VHS), PCR, hemograma completo e fibrinogénio durante a atividade da doença para poder avaliar o grau de inflamação e anemia. São realizados testes das enzimas hepáticas para avaliar o envolvimento do fígado.

Estas análises são repetidas periodicamente para avaliar se os resultados voltaram ao normal ou se estão próximos. Também é necessária uma pequena quantidade de sangue para a análise genética.

#### **2.3 Há tratamento ou cura para a doença?**

A CANDLE não pode ser curada, uma vez que é uma doença genética.

#### **2.4 Quais são os tratamentos?**

---

Não existe nenhum regime de tratamento eficaz para a síndrome de CANDLE. Doses elevadas de corticosteroides (1-2 mg/Kg/dia) demonstraram melhorar alguns sintomas, incluindo as erupções cutâneas, a febre e a dor nas articulações, mas quando a dose foi reduzida estas manifestações voltaram. Os inibidores do fator de necrose tumoral alfa (TNF-alfa) proporcionaram uma melhoria temporária em alguns doentes, mas deram origem a exacerbações em outros doentes. Um outro medicamento imunobiológico chamado tocilizumab demonstrou ter uma eficácia mínima. Encontram-se em curso outros estudos experimentais utilizando inibidores da JAK-quinase (tofacitinib).

## **2.5 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?**

Os corticosteroides estão associados a efeitos secundários como aumento de peso, inchaço da face e alterações de humor. Se os corticosteróides forem prescritos durante um longo período de tempo, podem também causar atrasos de crescimento, osteoporose, hipertensão arterial e diabetes.

Os inibidores do TNF- $\alpha$  são medicamentos recentes. Podem estar associados a um risco aumentado de infeção, ativação da tuberculose e possível desenvolvimento de doenças neurológicas ou de outras doenças imunes. Tem sido discutido um potencial risco de desenvolvimento de tumores malignos. Atualmente, não existem dados estatísticos que provem um risco aumentado de desenvolvimento de malignidades com estes medicamentos.

## **2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?**

O tratamento é para toda a vida.

## **2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?**

Não existem evidências sobre este tipo de tratamento para a síndrome de CANDLE.

## **2.8 Que tipo de check-ups periódicos são necessários?**

---

As crianças devem ser observadas periodicamente (pelo menos 3 vezes por ano) pelo seu reumatologista pediátrico para monitorizar o controle da doença e ajustar o tratamento médico. As crianças sob tratamento devem realizar análises sanguíneas e de urina pelo menos duas vezes por ano.

### **2.9 Quanto tempo durará a doença?**

A CANDLE é uma doença para toda a vida. No entanto, a atividade da doença pode variar ao longo do tempo.

### **2.10 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?**

A expectativa de vida pode ser comprometida devido à morte, muitas vezes como resultado da inflamação de vários órgãos. A qualidade de vida é em grande parte afetada uma vez que os doentes apresentam atividade reduzida, febre, dor e episódios repetidos de inflamação grave.

### **2.11 É possível recuperar totalmente?**

Não, uma vez que se trata de uma doença genética.