



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH\\_FR/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH_FR/intro)

## **Syndrome de dermatose neutrophile chronique atypique lipodystrophie fièvre (CANDLE)**

Version de 2016

### **2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT**

#### **2.1 Comment diagnostiquer cette maladie ?**

Tout d'abord, on soupçonne un cas de syndrome CANDLE sur la base de signes typiques chez l'enfant. Le diagnostic ne peut être confirmé que grâce à un test génétique. Il est confirmé lorsque le patient est porteur de deux mutations dont il a hérité de ses deux parents. Tous les centres de soins ne sont pas en mesure d'effectuer ce test génétique.

#### **2.2 En quoi les examens de laboratoire sont-ils importants ?**

Des analyses de sang avec mesure de la vitesse de sédimentation globulaire (VSG), de la protéine C réactive (CRP), de la numération cellulaire et du fibrinogène sont réalisées lorsque la maladie est active pour évaluer l'étendue de l'inflammation et de l'anémie ; les enzymes hépatiques sont également analysées afin d'évaluer l'atteinte hépatique.

Ces tests doivent être renouvelés périodiquement pour vérifier si les résultats sont de nouveau dans la normale ou presque. De plus, un petit prélèvement de sang sera nécessaire pour réaliser le test génétique.

#### **2.3 Peut-on traiter/guérir cette maladie ?**

On ne peut guérir le syndrome CANDLE, étant donné qu'il s'agit d'une maladie génétique.

---

## **2.4 Quels traitements existe-t-il ?**

Il n'existe aucun traitement thérapeutique dans le cas du syndrome CANDLE. Il a été prouvé que de fortes doses de stéroïdes (de 1 à 2 mg/kg/jour) atténuent certains symptômes, tels que les éruptions cutanées, la fièvre et les douleurs articulaires, mais ces signes réapparaissent dès que les doses diminuent. Les antagonistes du TNF- $\alpha$  ont permis d'obtenir une amélioration temporaire de l'état de santé de certains patients ; toutefois, ils provoquent des poussées chez d'autres patients. L'immunosuppresseur, le tocilizumab, s'est révélé peu efficace. Des études cliniques sur les inhibiteurs de la kinase JAK (tofacitinib) sont actuellement en cours.

## **2.5 Quels sont les effets secondaires des traitements médicamenteux ?**

Les corticostéroïdes sont associés à des effets secondaires, tels que la prise de poids, des gonflements du visage et des sautes d'humeur. Si les stéroïdes sont prescrits sur une longue durée, ils peuvent provoquer un ralentissement de la croissance, de l'ostéoporose, une hypertension artérielle et du diabète.

Les antagonistes du TNF- $\alpha$  sont des médicaments récents ; ils sont associés à un risque infectieux accru, l'activation de la tuberculose et le développement de maladies neurologiques ou immunitaires. Un risque potentiel de cancer a été envisagé ; à ce jour, il n'existe cependant aucune donnée statistique prouvant que ces médicaments sont à l'origine d'un risque de cancer accru.

## **2.6 Quelle est la durée du traitement ?**

Le traitement est à vie.

## **2.7 Qu'en est-il des traitements non conventionnels/complémentaires ?**

Aucun traitement de ce type n'a prouvé son efficacité dans le cadre du syndrome CANDLE.

---

## **2.8 Quels types d'examens de suivi sont nécessaires ?**

Les enfants doivent consulter leur rhumatologue pédiatrique régulièrement (au moins 3 fois par an), afin de vérifier que la maladie est bien sous contrôle et d'ajuster le traitement. Les enfants doivent subir des analyses de sang et d'urine deux fois par an au minimum.

## **2.9 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?**

Le syndrome CANDLE est une maladie chronique. Cependant, l'activité de la maladie peut varier au fil du temps.

## **2.10 Quel est le pronostic à long terme de cette maladie ?**

L'espérance de vie peut être compromise et le décès résulte souvent d'une inflammation pluri-organique. La qualité de vie est grandement affectée, étant donné que les patients souffrent d'une baisse d'énergie, de fièvre, de douleurs et d'épisodes inflammatoires récurrents et graves.

## **2.11 Une guérison complète est-elle possible ?**

Non, car c'est une maladie génétique.