



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/CH\\_IT/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CH_IT/intro)

## **CANDLE**

Versione 2016

### **2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO**

#### **2.1 Come viene diagnosticata?**

Innanzitutto deve esserci un sospetto di CANDLE basato sulle caratteristiche della malattia nel bambino. La CANDLE può essere dimostrata solo attraverso l'analisi genetica. La diagnosi di CANDLE è confermata se il paziente è portatore di 2 mutazioni, una da ognuno dei genitori. L'analisi genetica potrebbe non essere disponibile in tutte le strutture ospedaliere.

#### **2.2 Gli esami sono importanti?**

Gli esami ematochimici come velocità di eritrosedimentazione (VES), PCR, emocromo e fibrinogeno vengono svolti in corso di malattia attiva per valutare l'estensione dell'infiammazione e l'anemia; la determinazione degli enzimi epatici viene svolta per valutare l'interessamento del fegato.

Questi esami vengono ripetuti periodicamente per valutare se i risultati sono rientrati nella norma. È necessaria anche una piccola quantità di sangue per l'analisi genetica.

#### **2.3 Può essere trattata o curata?**

La CANDLE non può essere curata poiché è una malattia genetica.

#### **2.4 Quali sono i trattamenti?**

Non esiste un regime terapeutico efficace per la sindrome CANDLE. Dosi

---

elevate di steroidi (1-2 mg/kg/giorno) hanno dimostrato di migliorare alcuni sintomi comprese le eruzioni cutanee, la febbre e il dolore articolare, ma se le dosi vengono ridotte queste manifestazioni spesso si ripresentano. Gli inibitori del fattore alfa di necrosi tumorale (TNF-alfa) hanno offerto un miglioramento temporaneo in alcuni pazienti ma hanno dato origine a ricomparsa in altri. Il tocilizumab, un farmaco immunosoppressore, ha mostrato un'efficacia minima. Sono in corso studi sperimentali con l'uso degli inibitori delle chinasi JAK (tofacitinib).

## **2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?**

I corticosteroidi sono associati a possibili effetti collaterali come aumento di peso, gonfiore al viso e sbalzi d'umore. Se gli steroidi vengono prescritti per un periodo prolungato, possono causare problemi di crescita, osteoporosi, pressione del sangue elevata e diabete. Gli inibitori del TNF- $\alpha$  sono farmaci recenti; possono essere associati a un maggior rischio di infezioni, attivazione di tubercolosi e possibile sviluppo di malattie neurologiche o altre malattie immunitarie. È stato discusso un rischio potenziale di sviluppo di neoplasie; al momento, non ci sono dati statistici che dimostrino un maggior rischio di malignità associato a questi farmaci.

## **2.6 Quanto deve durare il trattamento?**

Il trattamento dura tutta la vita.

## **2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?**

Non ci sono prove in merito a questo tipo di terapia per la sindrome CANDLE.

## **2.8 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?**

I bambini devono essere visitati regolarmente (almeno 3 volte all'anno) dal reumatologo pediatrico per monitorare il controllo della malattia e modulare il trattamento medico. I bambini trattati devono effettuare esami ematici e delle urine almeno due volte all'anno.

---

## **2.9 Quanto dura la malattia?**

La CANDLE è una malattia che dura tutta la vita. Tuttavia, l'attività della malattia può essere fluttuante nel tempo.

## **2.10 Qual è la prognosi a lungo termine della malattia (esito clinico e decorso previsti)?**

L'aspettativa di vita può essere compromessa, con infiammazione di diversi organi che spesso porta alla morte. La qualità della vita è ampiamente colpita poiché i pazienti devono limitare le loro attività a causa dell'insorgenza di febbre, dolore e episodi frequenti di grave infiammazione.

## **2.11 È possibile guarire completamente?**

No, perché è una malattia genetica.