



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

Candle

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak je onemocnění diagnostikováno?

První podezření na onemocnění CANDLE je založeno na zhodnocení klinických projevů. CANDLE může být potvrzeno pouze genetickou analýzou. Diagnoza CANDLE je potvrzena, pokud má pacient 2 mutace daného genu, každou od jednoho z rodičů. Genetická analýza není dostupná v každém centru.

2.2 Jaký je význam vyšetření?

Krevní testy jako sedimentace, CRP, krevní obraz a fibrinogen slouží k zhodnocení zánětlivé aktivity a objektivizace případné anemie. Jaterní testy je nutné provádět z důvodu možného poškození jater.

Tyto testy jsou pravidelně opakovány z důvodu zhodnocení návratu laboratorních parametrů k normě. Malé množství krve je nutné pro genetickou analýzu.

2.3 Lze nemoc léčit a vyléčit?

CANDLE nelze vyléčit, protože se jedná o vrozené onemocnění.

2.4 Jaká je léčba?

Pro onemocnění CANDLE neexistuje žádný účinný léčebný režim. Bylo prokázáno, že vysoké dávky kortikosteroidů (1-2 mg/kg/den) zlepší některé symptomy jako např. kožní projevy, horečku nebo bolesti kloubů. Jakmile jsou ale tyto dávky snižovány, všechny manifestace se

znovu objevují. Inhibitory TNF-alfa poskytly dočasné zlepšení stavu u některých pacientů, nicméně u jiných vyvolaly nové vzplanutí této choroby. Imunosupresivní lék, tocilizumab ukázal minimální efekt. Experimentální studie s užitím inhibitorů JAK-kinázy (tofacitinib) stále probíhají.

2.5 Jaké jsou vedlejší nežádoucí účinky léčby?

Kortikosteroidy jsou asociované s možnými vedlejšími nežádoucími účinky jako je přibývání na váze, otoky obličeje a změny nálad. Pokud jsou užívány dlouhodobě, může docházet k zástavě růstu, osteoporóze, hypertenzi (vysokému krevnímu tlaku) nebo výskytu diabetu (cukrovky).

TNF-alfa inhibitory patří mezi nové léky, jejichž užívání může být spojeno se zvýšeným rizikem infekce, aktivací tuberkulózy a možným vývojem neurologického nebo jiného imunitního onemocnění. Potenciální riziko vývoje nádorů je diskutabilní. V současné době nejsou k dispozici žádná statistická data prokazující zvýšené riziko malignit při užívání těchto léků.

2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Jedná se o celoživotní léčbu.

2.7 Jak je to s alternativní a doplňkovou léčbou?

Taková léčba neexistuje.

2.8 Jaká forma pravidelných kontrol je třeba?

Děti s tímto onemocněním by měly docházet pravidelně (nejméně 3x do roka) na kontrolu ke svému dětskému revmatologovi z důvodu monitorace zánětlivé aktivity a zhodnocení účinnosti terapie. U dětí, které jsou léčeny by mělo být pravidelně (alespoň dvakrát ročně) provedeno vyšetření krve a moči.

2.9 Jak dlouho bude nemoc trvat?

Jedná se o celoživotní onemocnění, nicméně aktivita choroby může

kolísat.

2.10 Jaké jdou dlouhodobé perspektivy (prognóza) nemoci?

Kvalita života je do značné míry ovlivněna sníženou tělesnou výkonností, opakovanými horečkami, bolestmi a opakovanými epizodami těžkých zánětlivých stavů, které mohou vyústit v multiorgánový zánět ohrožující pacienta až smrtí.

2.11 Je možné se zcela uzdravit?

Ne, protože se jedná o vrozené onemocnění.