



<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.