



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/EC/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/EC/intro)

## **Síndrome de CANDLE**

Versión de 2016

### **2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO**

#### **2.1 ¿Cómo se diagnostica?**

En primer lugar, debe existir una sospecha de síndrome de CANDLE basada en las características de la enfermedad del niño. El síndrome de CANDLE solamente puede demostrarse mediante análisis genético: el diagnóstico se confirma si el paciente es portador de 2 mutaciones, una procedente de cada progenitor. Dicho análisis genético puede no estar disponible en todos los centros sanitarios de tercer nivel.

#### **2.2 ¿Cuál es la importancia de los análisis?**

Durante la actividad de la enfermedad se deben llevar a cabo exámenes de sangre para determinar la velocidad de sedimentación globular (VSG), Proteína C Reactiva (PCR), hemograma en sangre completa y fibrinógeno para evaluar el grado de inflamación y de anemia. La determinación de transaminasas se realizan para evaluar la afectación hepática.

Estos análisis se repiten de forma periódica para evaluar si los resultados han vuelto a la normalidad o están cercanos a ella. Para el diagnóstico genético se necesita una pequeña cantidad de sangre.

#### **2.3 ¿Puede tratarse o curarse?**

El síndrome de CANDLE no puede curarse, ya que se trata de una enfermedad genética.

---

## **2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?**

No existe una pauta terapéutica efectiva para el síndrome de CANDLE. Se ha observado que los corticosteroides a altas dosis (entre 1 y 2 mg/kg/día) mejoran algunos síntomas, incluyendo las erupciones cutáneas, la fiebre y el dolor articular; pero una vez que se reduce la dosis, estas manifestaciones suelen volver a aparecer. Los inhibidores del factor de necrosis tumoral alfa (TNF-alfa) han proporcionado una mejoría temporal en algunos pacientes, pero dan lugar a brotes en otros. El inmunodepresor tocilizumab ha mostrado una eficacia mínima. En la actualidad, se encuentran en marcha estudios experimentales con el uso de inhibidores de la cinasa JAK (tofacitinib).

## **2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?**

Los corticoesteroides están asociados con posibles efectos secundarios como aumento de peso, hinchazón de la cara ("cara de luna llena") y cambios de humor. Si se prescriben durante un periodo prolongado, pueden ocasionar inhibición del crecimiento, osteoporosis, hipertensión arterial y diabetes.

Los inhibidores del TNF- $\alpha$  son fármacos recientes y pueden asociarse con un mayor riesgo de infección, activación de tuberculosis latente y posible desarrollo de enfermedades neurológicas y otras enfermedades del sistema inmunitario. Se ha considerado el posible aumento de riesgo de desarrollar neoplasias, aunque en la actualidad no existen datos estadísticos que lo demuestren.

## **2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?**

El tratamiento es de por vida.

## **2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o alternativo?**

No existen evidencias en referencia a este tipo de tratamiento para el síndrome de CANDLE.

## **2.8 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?**

El reumatólogo pediátrico debe ver a los niños de forma regular (al

---

menos 3 veces al año) para supervisar el control de la enfermedad y ajustar el tratamiento médico. Los niños que están en tratamiento deben someterse a exámenes de sangre y orina al menos dos veces al año.

### **2.9 ¿Durante cuánto tiempo durará la enfermedad?**

El síndrome de CANDLE es una enfermedad de por vida. Sin embargo, la actividad de la enfermedad puede fluctuar a lo largo del tiempo.

### **2.10 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución y desenlace previstos) de la enfermedad?**

La esperanza de vida puede verse acortada y, con frecuencia, la inflamación multiorgánica puede conducir a la muerte. La calidad de vida se encuentra muy afectada, ya que los pacientes presentan una actividad reducida, fiebre, dolor y episodios repetidos de una inflamación intensa.

### **2.11 ¿Es posible curarse completamente?**

No, porque es una enfermedad genética.