



https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro

Síndrome CANDLE

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como se diagnostica?

En primeiro lugar, debe existir unha sospeita de síndrome de CANDLE baseada nas características da enfermidade do neno. A síndrome de CANDLE soamente pode demostrarse mediante análise xenética: o diagnóstico confírmase se o paciente é portador de 2 mutacións, unha procedente de cada proxenitor. Devandita análise xenética pode non estar dispoñible en todos os centros sanitarios de terceiro nivel.

2.2 Cal é a importancia das análises?

Durante a actividade da enfermidade débense levar a cabo análise de sangue para determinar a velocidade de sedimentación globular (VSG), Proteína C Reactiva (PCR), hemograma en sangue completo e fibrinóxeno para avaliar o grao de inflamación e de anemia. A determinación de transaminasas realízanse para avaliar a afectación hepática.

Estas análises repítense de forma periódica para avaliar se os resultados volveron á normalidade ou están próximos a ela. Tamén se necesita unha pequena cantidade de sangue para a análise xenética.

2.3 Pode tratarse ou curarse?

A síndrome de CANDLE non pode curarse, xa que se trata dunha enfermidade xenética.

2.4 Cales son os tratamentos?

Non existe unha pauta terapéutica efectiva para a síndrome de CANDLE. Observouse que os corticoesteroides a altas doses (entre 1 e 2 mg/kg/día) melloran algúns síntomas, incluídas as erupcións cutáneas, a febre e a dor articular; pero unha vez que se reduce a dose, estas manifestacións adoitan volver aparecer. Os inhibidores de factor de necrose tumoral alfa (TNF-alfa) proporcionaron unha melloría temporal nalgúns pacientes, pero dan lugar a brotes noutros. O inmunodepresor tocilizumab mostrou unha eficacia mínima. Na actualidade, atópanse en marcha estudos experimentais co uso de inhibidores da cinasa JAK (tofacitinib).

2.5 Cales son os efectos secundarios do tratamento farmacolóxico?

Os corticoesteroides están asociados con posibles efectos secundarios como aumento de peso, inchazón da cara (cara de lúa chea) e cambios de humor. Se se prescriben durante un período prolongado, poden ocasionar inhibición do crecemento, osteoporose, hipertensión arterial e diabetes.

Os inhibidores do TNF- α son fármacos recentes e poden asociarse cun maior risco de infección, activación de tuberculose latente e posible desenvolvemento de enfermidades neurolóxicas e outras enfermidades do sistema inmunitario. Considerouse o posible aumento de risco de desenvolver neoplasias, aínda que na actualidade non existen datos estatísticos que o demostren.

2.6 Canto tempo debería durar o tratamento?

O tratamento é para sempre.

2.7 Existe algún tratamento non convencional ou alternativo?

Non existen evidencias en referencia a este tipo de tratamento para a síndrome de CANDLE.

2.8 Que tipo de revisións periódicas son necesarias?

O reumatólogo pediátrico debe ver os nenos de forma regular (polo

menos 3 veces ao ano) para supervisar o control da enfermidade e axustar o tratamento médico. Os nenos que están en tratamento deben someterse á análise de sangue e ouriños polo menos dúas veces ao ano.

2.9 Durante canto tempo durará a enfermidade?

A síndrome de CANDLE é unha enfermidade para sempre. Con todo, a actividade da enfermidade pode fluctuar ao longo do tempo.

2.10 Cal é o prognóstico a longo prazo (evolución e desenlace previstos) da enfermidade?

A esperanza de vida pode verse acurtada e, con frecuencia, a inflamación multiorgánica pode conducir ao falecemento do paciente. A calidade de vida atópase moi afectada, xa que os pacientes presentan unha actividade reducida, febre, dor e episodios repetidos dunha inflamación intensa.

2.11 É posible curarse completamente?

Non, porque é unha enfermidade xenética.