



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

CANDLE

Versio 2016

2. DIAGNOOSI JA HOITO

2.1 Miten tauti todetaan?

Tautia aletaan epäillä sille tyypillisten piirteiden ja oireiden perusteella. Epäily vahvistetaan tutkimalla perintötekijät (geenitesti). CANDLE-diagnoosi varmistuu, jos lapsella todetaan mutaatio molemmissa geeniparin geeneistä (geeniparin geeneistä toinen on äidiltä ja toinen isältä). Geenitestejä ei välttämättä tehdä kaikissa erikoishoidon sairaaloissa.

2.2 Mikä merkitys laboratoriotutkimuksella on?

Verikokeet, kuten lasko (La), C-reaktiivinen proteiini (CRP), verenkuvasta ja fibrinogeenista, tehdään taudin aktiivisessa vaiheessa ja tulosten avulla arvioidaan tulehduksen ja anemian laajuutta. Maksan tila selvitetään tutkimalla maksa-arvot.

Kokeet toistetaan säännöllisin väliajoin, jotta voidaan selvittää, ovatko tulokset palautuneet normaaleiksi tai lähemmäksi normaaliarvoja. Pieni verinäyte tarvitaan myös perintötekijöiden tutkimista varten.

2.3 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko taudista parantua?

Koska CANDLE on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua.

2.4 Miten tautia hoidetaan?

CANDLE-oireyhtymään ei ole olemassa tehokasta lääkehoitoa. Joitakin oireita, kuten iho-oireita, kuumetta ja nivelkipuja, voidaan lievittää

antamalla potilaalle kortikosteroideja suurina annoksina (1–2 mg/kg/vrk). Kun annosta aletaan vähitellen pienentää, oireet yleensä palaavat. TNF-alfan estäjät (tuumorinekroositekijä-alfan estäjät) ja interleukiini-1:n estäjät (anakinra) helpottavat joidenkin potilaiden oloa tilapäisesti, mutta aiheuttavat toisilla oireiden pahenemista. Immuunivastetta heikentävän lääkkeen (tosilitsumabi) teho on osoittautunut varsin vähäiseksi. JAK-kinaasien estäjiä (tofasitinibi) koskevat tutkimukset ovat vielä kesken.

2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?

Kortikosteroidien käyttöön liittyviä haittavaikutuksia ovat painon nousu, kasvojen turvotus ja mielialan vaihtelut. Pitkäaikaisen käytön mahdollisia haittavaikutuksia ovat kasvun pysähtyminen, osteoporoosi, korkea verenpaine ja diabetes.

TNF-alfan estäjät ovat uudenlaisia lääkkeitä, joihin saattaa liittyä kasvanut tulehdusriski, tuberkuloosin aktivoituminen ja hermo- ja immuunisairauksien kehittyminen. Mahdollinen syöpäriski on noussut keskusteluissa esiin, mutta tilastollisesti ei ole voitu todeta uusien lääkkeiden käytön lisäävän pahanlaatuisten kasvainten riskiä.

2.6 Kuinka kauan hoito kestää?

Hoito on elinikäinen.

2.7 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?

Vaihtoehtoisista tai täydentävistä hoitomuodoista ei ole olemassa näyttöä CANDLE-oireyhtymän hoidossa.

2.8 Minkälaista säännöllistä seurantaä tarvitaan?

Lapsipotilaat käyvät lasten reumalääkärin vastaanotolla säännöllisesti (vähintään kolme kertaa vuodessa). Lääkärin vastaanotolla tarkistetaan, miten hyvin tauti on hallinnassa, ja säädetään lääkitystä tarvittaessa. Veri- ja virtsakokeet on syytä tehdä vähintään kaksi kertaa vuodessa.

2.9 Kauanko tauti kestää?

CANDLE on elinikäinen sairaus. Sairauden aktiivisuus saattaa kuitenkin vaihdella elämän eri vaiheissa.

2.10 Millainen on taudin ennuste?

Sairaus voi vaikuttaa eliniän odotettuun pituuteen, ja tavallisin kuolemaan johtava syy on useiden elinten yhtäaikainen tulehdus. Sairaus heikentää potilaiden elämänlaatua merkittävästi, koska se rajoittaa potilaan selviytymistä päivittäisistä toiminnoista ja aiheuttaa kuumetta, kipuja ja toistuvasti vakavia tulehduksia.

2.11 Voiko siitä parantua kokonaan?

Ei. CANDLE on perinnöllinen sairaus, joka ei parane.