



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

## **CANDLE**

Verzija 2016

### **2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE**

#### **2.1 Kako se dijagnosticira?**

Prvo mora postojati sumnja na CANDLE na temelju karakteristika bolesti u djece. CANDLE se može dokazati samo genskim testiranjem. Dijagnoza CANDLE-a potvrđuje se ako bolesnik ima dvije mutacije, po jednu od svakog roditelja. Gensko testiranje možda nije dostupno u svakom tercijarnom centru.

#### **2.2 Koja je važnost testova?**

Krvne pretrage kao što su sedimentacija eritrocita (SE), CRP, kompletna krvna slika i fibrinogen provode se tijekom aktivne faze bolesti kako bi se procijenila upala i anemija; testovi jetrenih enzima provode se kako bi se procijenila zahvaćenost jetre.

Ovi testovi ponavljaju se s vremena na vrijeme ako su rezultati blizu ili gotovo normalni. Mala količina krvi potrebna je i za gensko testiranje.

#### **2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?**

CANDLE se ne može izliječiti budući da je to genetska bolest.

#### **2.4 Koji oblici liječenja postoje?**

Nema učinkovite terapijske opcije za CANDLE sindrom. Pokazalo se da visoke doze glukokortikoida (1-2mg/kg/dan) dovode do poboljšanja nekih simptoma poput erupcija na koži, temperature i bolova u zglobovima, no jednom kad se doza smanji, simptomi se ponovno vrate.

---

Inhibitori čimbenika tumorske nekroze alfa (TNF-alfa) i IL-1 inhibitori (anakinra) pružaju privremeno poboljšanje simptoma u nekih bolesnika, no u drugih dovode do pogoršanja. Imunosupresivni lijek tocilizumab pokazuje minimalnu učinkovitost. Eksperimentalna istraživanja s inhibitorima JAK-kinaze (tofacitinib) su u tijeku.

## **2.5 Koje su nuspojave liječenja?**

Glukokortikoidi se povezuju s mogućim nuspojavama poput debljanja, oticanja lica i promjenama raspoloženja. Ako se glukokortikoidi primjenjuju dulje vrijeme, mogu uzrokovati supresiju rasta, osteoporozu, visoki krvni tlak i dijabetes.

TNF- $\alpha$  inhibitori su novi lijekovi; mogu se povezati s povećanim rizikom od infekcija, aktivacije tuberkuloze i mogućim razvojem neuroloških ili drugih imunoloških bolesti. Raspravljalo se i o mogućem riziku za razvoj malignih bolesti; trenutno, nema statističkih podataka koji bi dokazali da postoji povećani rizik za razvoj malignih bolesti uz korištenje ovih lijekova.

## **2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?**

Liječenje je doživotno.

## **2.7 Što je s nekonvencionanim ili dodatnim oblicima liječenja?**

Nema dokaza u vezi takvog oblika liječenja bolesnika s CANDLE sindromom.

## **2.8 Kakvi su pregledi potrebni?**

Djeca trebaju redovito dolaziti na preglede (najmanje 3 puta godišnje) svoga dječjeg reumatologa kako bi se pratila kontrola bolesti i kako bi se prilagodilo liječenje. Djeca koja primaju lijekove trebala bi najmanje dva puta godišnje učiniti pretrage krvi i mokraće.

## **2.9 Koliko dugo će bolest trajati?**

CANDLE je doživotna bolest. Ipak, aktivnost bolesti može se tijekom vremena mijenjati.

---

### **2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?**

Očekivano trajanje života može biti skraćeno, a smrt je često posljedica upale u mnogim organima. Kvaliteta života uvelike je narušena, budući da su bolesnici manje pokretni, imaju temperaturu, bolove i ponavljajuće epizode teške upale.

### **2.11 Da li se je moguće u potpunosti oporaviti?**

Ne, zbog toga što je to genetska bolest.