

CANDLE

نسخه 2016

2- تشخیص و درمان

1-2 این بیماری چگونه تشخیص داده می‌شود؟

در ابتدا باید، شک به CANDLE براساس تظاهرات بیماری کودک وجود داشته باشد. زمانی CANDLE بیماری تشخیص. است اثبات قابل ژنتیکی آنالیزی -بوسیله فقط CANDLE تأیید می‌شود که بیمار 2 موتاسیون هر کدام از یکی از والدین، را کسب کرده باشد. ممکن است آنالیز ژنتیکی در هر مرکز مراقب tertiary در دسترس نباشد.

2-2 اهمیت تست‌ها در چیست؟

تست‌های خونی مثل سرعت سدیمنتاسیون اریتروسیت‌ها (ESR)، CRP، شمارش کلی خون و فیرینوزن، در دوره‌های فعالیت بیماری انجام می‌شوند تا میزان وسعت التهاب و آنمی را ارزیابی کند. تست‌های کبدی، جهت ارزیابی درگیری کبدی انجام می‌شوند. جهت مشخص شدن اینکه نتایج آزمایشات نرمال شده‌اند یا به میزان نرمال نزدیک شده‌اند، این تست‌ها به صورت دوره‌ای تکرار می‌شوند. مقدار کمی خون برای انجام آنالیز ژنتیک لازم است.

2-3 آیا این بیماری قابل درمان یا معالجه است؟

از آنجایی که CANDLE یک بیماری ژنتیکی است قابل درمان نیست.

2-4 درمان‌ها کدامند؟

برای درمان سندرم CANDLE رژیم درمانی موثری وجود ندارد. نشان داده شده است که دوزهای بالای استروئیدها $2-1 \text{ mg/kg/day}$ باعث بهبود برخی علائم مثل ضایعات پوستی، تب و درد مفصل می‌شود اما در صورتی که دوز آن رفته رفته کاهش داده شوند، اغلب، این تظاهرات مجدداً ظاهر می‌شوند. مهارکننده‌های فاکتور نکروز تومور آلفا TNF -alpha شدن و -شعله باعث بیماران برخی در و موقت بهبود باعث بیماران برخی در alpha

بیماری می‌شوند. داروی ایمونوساپرسیو Tocilizumab اثربخشی اندکی نشان داده است. مطالعات آزمایشی بر روی مهار کننده‌های JAK کیناز، Tofacitinib در حال انجام است.

2-5 عوارض جانبی درمان های دارویی چیست؟

عوارض جانبی محتمل در ارتباط با کورتیکواستروئیدها شامل افزایش وزن، تورم صورت ونوسان خلق و خوی است. تجویز طولانی مدت استروئیدها ممکن است موجب ساپرس رشد، استئوپوروزیس، فشار خون بالا و دیابت شود. مهار کننده‌های α -TNF داروهای اخیر هستند که می‌توانند با افزایش ریسک عفونت، فعال شدن توبرکلوزیس و گسترش محتمل بیماری‌های نورولوژیک یا ایمنی مرتبط باشد. یک ریسک بالقوه گسترش بدخیمی‌ها در این خصوص بحث شده است؛ در حال حاضر هیچ داده‌ی آماری که نشان دهنده‌ی افزایش ریسک بدخیمی با این داروها باشد وجود ندارد.

2-6 درمان چه مدت باید طول بکشد؟

درمان این بیماری مادام العمر است.

2-7 چه درمان‌های غیر روتین یا مکملی وجود دارد؟

هیچ شواهدی مبنی بر وجود چنین درمان‌هایی در سندرم CANDLE وجود ندارد.

2-8 چه بررسی‌های دوره‌ای لازم است؟

کودکان مبتلا باید به طور منظم (حداقل 3 بار در سال) توسط روماتولوژیست اطفال مربوطه ویزیت شوند تا کنترل بیماری شان بررسی شده و درمان‌های دارویی تنظیم شود. کودکان درمان شده باید حداقل 2 بار در سال آزمایش خون و ادرار بدهند.

2-9 بیماری چقدر طول می‌کشد؟

داشته نوسان زمان طول در بیماری فعالیت گرچه است. العمر-مادام بیماری یک CANDLE باشد

2-10 پیش‌آگهی طولانی مدت بیمار چگونه است؟

امید به زندگی می‌تواند با مرگ به خطر بیافتد که اغلب نتیجه‌ی التهاب چندین ارگان است. با توجه به این که بیمار از فعالیت کاهش یافته، تب، درد و اپیزودهای تکرارشونده التهاب شدید رنج می‌برد، کیفیت زندگی به طور عمده‌ای تحت تأثیر قرار می‌گیرد.

11-2 آیا امکان بهبودی کامل وجود دارد؟
خیر زیرا این یک بیماری ژنتیکی است.