



www.printo.it/pediatric-rheumatology/IT/intro

CANDLE

Versione 2016

2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

2.1 Come viene diagnosticata?

Innanzitutto deve esserci un sospetto di CANDLE basato sulle caratteristiche della malattia nel bambino. La CANDLE può essere dimostrata solo attraverso l'analisi genetica. La diagnosi di CANDLE è confermata se il paziente è portatore di 2 mutazioni, una da ognuno dei genitori. L'analisi genetica potrebbe non essere disponibile in tutte le strutture ospedaliere.

2.2 Gli esami sono importanti?

Gli esami ematochimici come velocità di eritrosedimentazione (VES), PCR, emocromo e fibrinogeno vengono svolti in corso di malattia attiva per valutare l'estensione dell'infiammazione e l'anemia; la determinazione degli enzimi epatici viene svolta per valutare l'interessamento del fegato.

Questi esami vengono ripetuti periodicamente per valutare se i risultati sono rientrati nella norma. È necessaria anche una piccola quantità di sangue per l'analisi genetica.

2.3 Può essere trattata o curata?

La CANDLE non può essere curata poiché è una malattia genetica.

2.4 Quali sono i trattamenti?

Non esiste un regime terapeutico efficace per la sindrome CANDLE. Dosi

elevate di steroidi (1-2 mg/kg/giorno) hanno dimostrato di migliorare alcuni sintomi comprese le eruzioni cutanee, la febbre e il dolore articolare, ma se le dosi vengono ridotte queste manifestazioni spesso si ripresentano. Gli inibitori del fattore alfa di necrosi tumorale (TNF-alfa) hanno offerto un miglioramento temporaneo in alcuni pazienti ma hanno dato origine a ricomparsa in altri. Il tocilizumab, un farmaco immunosoppressore, ha mostrato un'efficacia minima. Sono in corso studi sperimentali con l'uso degli inibitori delle chinasi JAK (tofacitinib).

2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?

I corticosteroidi sono associati a possibili effetti collaterali come aumento di peso, gonfiore al viso e sbalzi d'umore. Se gli steroidi vengono prescritti per un periodo prolungato, possono causare problemi di crescita, osteoporosi, pressione del sangue elevata e diabete. Gli inibitori del TNF- α sono farmaci recenti; possono essere associati a un maggior rischio di infezioni, attivazione di tubercolosi e possibile sviluppo di malattie neurologiche o altre malattie immunitarie. È stato discusso un rischio potenziale di sviluppo di neoplasie; al momento, non ci sono dati statistici che dimostrino un maggior rischio di malignità associato a questi farmaci.

2.6 Quanto deve durare il trattamento?

Il trattamento dura tutta la vita.

2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?

Non ci sono prove in merito a questo tipo di terapia per la sindrome CANDLE.

2.8 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?

I bambini devono essere visitati regolarmente (almeno 3 volte all'anno) dal reumatologo pediatrico per monitorare il controllo della malattia e modulare il trattamento medico. I bambini trattati devono effettuare esami ematici e delle urine almeno due volte all'anno.

2.9 Quanto dura la malattia?

La CANDLE è una malattia che dura tutta la vita. Tuttavia, l'attività della malattia può essere fluttuante nel tempo.

2.10 Qual è la prognosi a lungo termine della malattia (esito clinico e decorso previsti)?

L'aspettativa di vita può essere compromessa, con infiammazione di diversi organi che spesso porta alla morte. La qualità della vita è ampiamente colpita poiché i pazienti devono limitare le loro attività a causa dell'insorgenza di febbre, dolore e episodi frequenti di grave infiammazione.

2.11 È possibile guarire completamente?

No, perché è una malattia genetica.