



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

## **CANDLE**

Versjon av 2016

### **2. DIAGNOSE OG BEHANDLING**

#### **2.1 Hvordan stilles diagnosen?**

Først må noen mistenke CANDLE basert på barnets symptomer og funn. Deretter stilles endelig diagnose ved hjelp av en gentest. CANDLE-diagnosen bekreftes dersom pasienten har to mutasjoner, en fra hver av foreldrene. Genetisk analyse av CANDLE utføres ikke ved alle sykehus.

#### **2.2 Hva er betydningen av andre undersøkelser?**

Blodprøver som senkning (SR), CRP, hemoglobin, hvite blodlegemer, blodplater og fibrinogen følges ved sykdomsutbrudd for å vurdere grad av betennelse og lav blodprosent; leverenzzymer (ALAT, evt ASAT) tas for å vurdere leveraffeksjon.

Disse blodprøvene gjentas med jevne mellomrom for å vurdere om prøvene normaliseres. En blodprøve trengs også for gentesten.

#### **2.3 Kan sykdommen behandles eller helbredes?**

CANDLE kan ikke helbredes siden den er genetisk.

#### **2.4 Hva slags behandling finnes?**

Det finnes ingen effektiv medikamentell behandling. Høye doser kortkosteroider (1-2 mg/kg/dag) er vist å kunne bedre noen av symptomene, inkludert hudutslettet og leddsmertene, men symptomene kommer tilbake når dosene reduseres. Biologisk

---

behandling med tumor nekrose faktor alpha (TNF-alpha) - og IL-1-hemmere kan gi midlertidig bedring hos noen, men forverring hos andre. Det immundempende middelet tocilizumab (IL-6-hemmer) har vist seg å ha noe effekt. Eksperimentelle studier med JAK-kinase-hemmer (tofacitinib) er under utprøving.

### **2.3 Hva er bivirkningene av medikamentene?**

Kortikosteroider kan gi bivirkninger i form av vektøkning, rundt ansikt (månefjes) og humørsvingninger. Hvis behandlingen varer lenge, kan det føre til vekstutflating, benskjørhet, høyt blodtrykk og sukkersyke. TNF- $\alpha$ -hemmere er nye medisiner. De kan medføre økt infeksjonsrisiko, aktivering av gammel tuberkulose og mulig utvikling av nevrologisk eller annen immunologisk sykdom. En mulig risiko for kreftutvikling har blitt diskutert; for øyeblikket er det ingen studier som med sikkerhet viser økt kreftrisiko ved disse medisinene.

### **2.6 Hvor lenge bør behandlingen vare?**

Behandlingen vil vare hele livet.

### **2.7 Hva med alternativ behandling?**

Det finnes ingen holdepunkter for effekt av alternativ behandling ved CANDLE syndrom.

### **2.8 Hva slags oppfølging er nødvendig?**

Barna bør sees regelmessig (i alle fall 3 ganger årlig) av en barnerevmatolog for å følge med på sykdomsaktivitet og justere medikamentell behandling. Barna på behandling bør ta blod- og urinprøver minimum 2 ganger årlig.

### **2.9 Hvor lenge varer sykdommen?**

CANDLE er en livslang sykdom, men sykdomsaktiviteten kan fluktuere.

### **2.10 Hvordan er langtidsprognosen? Hvordan vil sykdommen**

---

### **utvikle seg og ende?**

Levetiden kan være redusert. Dødsfall skyldes oftest betennelse i mange lokalisasjoner og organer på samme tid. Livskvaliteten er betydelig påvirket fordi pasientene plages pga redusert aktivitet, feber, smerter og gjentatte episoder med kraftig betennelse.

### **2.11 Er det mulig å bli helt frisk?**

Nei, fordi dette er en genetisk sykdom (sykdom i arvestoffet).