



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/PE/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/PE/intro)

## **Síndrome CANDLE**

Versión de 2016

### **2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO**

#### **2.1 ¿Cómo se diagnostica?**

En primer lugar, debe existir una sospecha del síndrome de CANDLE basada en las características de la enfermedad del niño. El síndrome de CANDLE solamente puede demostrarse mediante análisis genético: el diagnóstico se confirma si el paciente es portador de 2 mutaciones, una procedente de cada progenitor. Dicho análisis genético puede no estar disponible en todos los centros sanitarios de tercer nivel.

#### **2.2 ¿Cuál es la importancia de los análisis?**

Durante la actividad de la enfermedad se deben llevar a cabo análisis de sangre para determinar la velocidad de sedimentación globular (VSG), Proteína C Reactiva (PCR), hemograma completo en sangre y fibrinógeno para evaluar el grado de inflamación y de anemia. La determinación de transaminasas se realiza para evaluar la afectación hepática.

Estos análisis se repiten de forma periódica para evaluar si los resultados han vuelto a la normalidad o están cercanos a ella. También se necesita una pequeña cantidad de sangre para el análisis genético.

#### **2.3 ¿Puede tratarse o curarse?**

El síndrome de CANDLE no puede curarse, ya que se trata de una enfermedad genética.

---

## **2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?**

No existe una pauta terapéutica efectiva para el síndrome de CANDLE. Se ha observado que los corticoesteroides a altas dosis (entre 1 y 2 mg/kg/día) mejoran algunos síntomas, incluidas las erupciones cutáneas, la fiebre y el dolor articular; pero una vez se reduce la dosis, estas manifestaciones suelen volver a aparecer. Los inhibidores de factor de necrosis tumoral alfa (TNF-alfa) e IL-1 (anakinra) han proporcionado una mejoría temporal en algunos pacientes, pero dan lugar a brotes en otros. El inmunodepresor tocilizumab ha mostrado una eficacia mínima. En la actualidad, se encuentran en marcha estudios experimentales con el uso de inhibidores de la cinasa JAK (tofacitinib).

## **2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?**

Los corticoesteroides están asociados con posibles efectos secundarios como aumento de peso, hinchazón de la cara ("cara de luna llena") y cambios de humor. Si se prescriben durante un periodo prolongado, pueden ocasionar inhibición del crecimiento, osteoporosis, hipertensión arterial y diabetes.

Los inhibidores del TNF- $\alpha$  son fármacos recientes y pueden asociarse con un mayor riesgo de infección, activación de tuberculosis latente y posible desarrollo de enfermedades neurológicas y otras enfermedades del sistema inmunitario. Se ha considerado el posible aumento de riesgo de desarrollar neoplasias, aunque en la actualidad no existen datos estadísticos que lo demuestren.

## **2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?**

El tratamiento es de por vida.

## **2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o alternativo?**

No existen evidencias en referencia a este tipo de tratamiento para el síndrome de CANDLE.

## **2.8 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?**

---

El reumatólogo pediátrico debe ver a los niños de forma regular (al menos 3 veces al año) para supervisar el control de la enfermedad y ajustar el tratamiento médico. Los niños que están en tratamiento deben someterse a análisis de sangre y orina al menos dos veces al año.

### **2.9 ¿Durante cuánto tiempo durará la enfermedad?**

El síndrome de CANDLE es una enfermedad de por vida. Sin embargo, la actividad de la enfermedad puede fluctuar a lo largo del tiempo.

### **2.10 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución y desenlace previstos) de la enfermedad?**

La esperanza de vida puede verse acortada y, con frecuencia, la inflamación multiorgánica puede conducir al fallecimiento del paciente. La calidad de vida se encuentra muy afectada, ya que los pacientes presentan una actividad reducida, fiebre, dolor y episodios repetidos de una inflamación intensa.

### **2.11 ¿Es posible curarse completamente?**

No, porque es una enfermedad genética.