



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

Candle

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Najpierw podejrzewa się CANDLE na podstawie objawów choroby występujących u dziecka. CANDLE można potwierdzić wyłącznie w badaniach genetycznych. Diagnozę CANDLE potwierdza się, jeśli pacjent jest nosicielem 2 mutacji, po jednej od każdego rodzica. Nie w każdym zakładzie opieki zdrowotnej jest możliwość wykonania analizy genetycznej.

2.2 Jakie jest znaczenie badań?

Przeprowadzanie badań obejmujących wskaźnik opadania krwinek czerwonych (OB), białko C-reaktywne (CRP), surowiczy amyloid-A (SAA), morfologię krwi i fibrynogen, jest ważne w czasie ataku, ponieważ pozwala ocenić rozmiar stanu zapalnego. Badania enzymów wątrobowych wykonuje się w celu oceny zajęcia wątroby.

Testy te powtarza się okresowo, aby sprawdzić, czy wyniki powróciły lub zbliżyły się do normy. Niewielka ilość krwi jest potrzebna również do wykonania analizy genetycznej.

2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

Nie, ponieważ CANDLE to choroba genetyczna.

2.4 Na czym polega leczenie?

Medycyna nie zna skutecznego sposobu leczenia CANDLE. Wykazano,

że duże dawki sterydów (1–2 mg/kg/dzień) są skuteczne w leczeniu niektórych objawów, takich jak wykwity skórne, gorączka i ból stawów, jednak po zmniejszeniu dawki objawy powracają. Inhibitory czynnika martwicy nowotworów (TNF-alfa) u jednych pacjentów przynoszą tymczasową poprawę, jednak u innych wywołują zaostrzenie objawów. Lek immunosupresyjny, tocilizumab, wykazał minimalną skuteczność. Trwają badania eksperymentalne nad stosowaniem inhibitorów kinazy JAK (tofacitinibu).

2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Stosowanie kortykosteroidów wiąże się z możliwością wystąpienia pewnych działań niepożądanych, takich jak przyrost masy ciała, obrzęk twarzy i huśtawki nastrojów. Sterydy przyjmowane przez dłuższy czas mogą powodować zahamowanie wzrostu, osteoporozę, nadciśnienie i cukrzycę.

Inhibitory TNF- α to leki najnowszej generacji, ale ich stosowanie wiąże się ze zwiększonym ryzykiem infekcji i aktywacji gruźlicy oraz możliwością rozwoju chorób neurologicznych i innych chorób immunologicznych. Zastanawiano się nad potencjalnym ryzykiem rozwoju nowotworów złośliwych; obecnie nie ma danych statystycznych, które potwierdzałyby zwiększone ryzyko wystąpienia nowotworów złośliwych w związku ze stosowaniem tych leków.

2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

Leczenie trwa do końca życia.

2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Nie ma dowodów na przydatność takiego leczenia w zespole CANDLE.

2.8 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?

Dzieci powinny regularnie (co najmniej 3 razy w roku) odwiedzać swojego reumatologa-pediatrę, aby monitorować przebieg choroby aby na bieżąco dostosowywać leczenie. Leczonym dzieciom należy badać

krw i mocz co najmniej dwa razy w roku.

2.9 Jak długo choruje się na tę chorobę?

CANDLE jest chorobą trwającą do końca życia. Jednak stopień jej zaawansowania może zmieniać się w czasie.

2.10 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?

Oczekiwana długość życia może być skrócona – często skutkiem zapalenia wielonarządowego jest śmierć. Jakość życia w dużym stopniu się pogarsza, ponieważ pacjenci cierpią z powodu ograniczonej aktywności, gorączki, bólu i nawracających epizodów poważnego zapalenia.

2.11 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?

Nie, ponieważ jest to choroba genetyczna.