



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

## **CANDLE**

Versão de 2016

### **2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

#### **2.1 Como é diagnosticada?**

Primeiro tem de existir uma suspeita de CANDLE baseada nas características da doença da criança. A CANDLE apenas pode ser confirmada através de análises genéticas. O diagnóstico de CANDLE é confirmado se o doente for portador de 2 mutações, uma de cada progenitor. As análises genéticas podem não estar disponíveis em todos os centros de cuidados terciários.

#### **2.2 Qual a importância dos testes?**

São realizadas análises sanguíneas, tais como a velocidade de sedimentação eritrocitária (VS), PCR, hemograma completo e fibrinogénio durante a atividade da doença para poder avaliar o grau de inflamação e anemia. São realizadas análises ao fígado (enzimas hepáticas) para avaliar o seu envolvimento.

Estas análises são repetidas periodicamente para avaliar se os resultados normalizaram ou se estão próximos do normal. Também é necessária uma pequena quantidade de sangue para a análise genética.

#### **2.3 Há tratamento ou cura para a doença?**

A CANDLE não pode ser curada, uma vez que é uma doença genética.

#### **2.4 Quais são os tratamentos?**

---

Não existe nenhum regime de tratamento eficaz para a síndrome de CANDLE. Doses elevadas de corticosteroides (1-2 mg/Kg/dia) demonstraram melhorar alguns sintomas, incluindo as manifestações cutâneas, a febre e a dor nas articulações, mas quando a dose foi reduzida estas manifestações voltaram. Os inibidores do fator de necrose tumoral alfa (TNF-alfa) proporcionaram uma melhoria temporária em alguns doentes, mas deram origem a exacerbações noutros doentes. O medicamento imunossupressor, tocilizumab, demonstrou ter uma eficácia mínima. Encontram-se em curso estudos experimentais utilizando inibidores da JAK-quinase (tofacitinib).

## **2.5 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?**

Os corticosteroides estão associados a efeitos secundários como aumento de peso, inchaço da face e alterações do humor. Se os corticosteroides forem prescritos durante um longo período de tempo, podem causar atraso de crescimento, osteoporose, hipertensão arterial e diabetes.

Os inibidores do TNF- $\alpha$  são medicamentos recentes. Podem estar associados a um risco aumentado de infeção, re-ativação da tuberculose e possível desenvolvimento de doenças neurológicas ou de outras doenças imunes. Tem sido discutido um potencial risco de desenvolvimento de neoplasias malignas. Atualmente, não existem dados estatísticos que provem um risco aumentado de desenvolvimento de neoplasias malignas com estes medicamentos.

## **2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?**

O tratamento é para toda a vida.

## **2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?**

Não existem evidências sobre este tipo de tratamento para a síndrome de CANDLE.

## **2.8 Que tipo de vigilâncias periódicas são necessárias?**

As crianças devem ser observadas periodicamente (pelo menos 3 vezes

---

por ano) pelo seu reumatologista pediátrico para monitorizar o controlo da doença e ajustar o tratamento médico. As crianças sob tratamento devem realizar análises sanguíneas e à urina pelo menos duas vezes por ano.

### **2.9 Quanto tempo durará a doença?**

A CANDLE é uma doença para toda a vida. No entanto, a atividade da doença pode variar ao longo do tempo.

### **2.10 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?**

A expectativa de vida pode ser comprometida, resultando a morte, muitas vezes da inflamação multi-orgânica (múltiplos órgãos). A qualidade de vida é em grande parte afetada, uma vez que os doentes apresentam diminuição da sua atividade, febre, dor e episódios repetidos de inflamação grave.

### **2.11 É possível recuperar totalmente?**

Não, uma vez que se trata de uma doença genética.