



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/RS/intro>

## **CANDLE**

Verzija 2016

### **2. DIJAGNOZA I TERAPIJA**

#### **2.1 Kako se postavlja dijagnoza?**

Najpre mora da postoji sumnja na CANDLE na osnovu simptoma bolesti. CANDLE se jedino može dokazati genetskom analizom. Dijagnoza CANDLE je potvrđena ako je pacijent nosilac 2 mutacije gena, po jedne od svakog roditelja. Genetska analiza nije dostupna u svim tercijarnim zdravstvenim ustanovama.

#### **2.2 Kakav je značaj testova?**

Analize krvi kao što je brzina sedimentacije eritrocita (SE), CRP, kompletna krvna slika i fibrinogen se rade tokom trajanja bolesti da bi se procenio stepen zapaljenja i postojanje anemije; određivanje enzima jetre se vrši da bi se procenila zahvaćenost jetre.

Ove analize se periodično ponavljaju da bi se procenilo da li su se vrednosti vratile na normalu. Takođe je potrebna mala količina krvi za genetsku analizu.

#### **2.3 Da li bolest može da se leči ili izleči?**

CANDLE ne može da se izleči jer je to genetska bolest.

#### **2.4 Kako se bolest leči?**

Ne postoji efektivni terapijski režim za CANDLE sindrom. Pokazalo se da visoke doze steroida (1-2mg/kg/dan) poboljšavaju neke simptome uključujući kožne promene, povišenu temperaturu i bolove u

---

zglobovima, međutim i kada se jednom smire, ovi simptomi se često vraćaju. Blokatori faktora nekroze tumora alfa (TNF-alfa) anti IL-1 (anakinra) kod nekih bolesnika dovode do privremenog poboljšanja, međutim kod nekih do pogoršanja bolesti. Imunosupresivni lek, tocilizumab, pokazuje minimalnu efikasnost. U toku su eksperimentalne studije sa primenom inhibitora JAK-kinaza (tofacitinib).

## **2.5 Koji su neželjeni efekti terapije?**

Kortikosteroidi mogu da dovedu do neželjenih efekata kao što je povećanje telesne težine, otečenost lica i promene raspoloženja. Dugotrajno uzimanje steroida povezano je sa zaostajanjem u telesnom rastu, osteoporozom, povišenim krvnim pritiskom i šećernom bolesti. Blokatori TNF- $\alpha$  su lekovi koji se primenjuju od nedavno. Njihova primena može da dovede do povećanog rizika od infekcija, aktivacije tuberkuloze i razvoja neuroloških ili drugih imunih bolesti. Raspravlja se o mogućem riziku za razvoj maligniteta; za sada, nema statističkih podataka koji dokazuju povećani rizik za nastanak maligniteta kod primene ovih lekova.

## **2.6 Koliko dugo treba da traje lečenje?**

Lečenje je doživotno.

## **2.7 Da li se preporučuju alternativni načini lečenja?**

Ne postoje dokazi za ovakav vid lečenja kod CANDLE sindroma.

## **2.8 Kakve vrste periodičnih pregleda su potrebne?**

Deca bi trebalo da posećuju svog dečjeg reumatologa (najmanje 3 puta godišnje) radi praćenja aktivnosti bolesti i usklađivanja terapije. Deca koja su na terapiji moraju da rade analize krvi i urina najmanje dva puta godišnje.

## **2.9 Koliko dugo će bolest da traje?**

To je doživotna bolest, ali se aktivnost bolesti menja tokom vremena.

---

### **2.10 Kakva je dugoročni tok (prognoza) bolesti?**

Životni vek može biti skraćen, a smrt često nastaje kao rezultat zapaljenja velikog broja organa. Kvalitet života je smanjen u velikoj meri, jer su pacijenti u nemogućnosti da budu aktivni kao ranije, imaju povišenu temperaturu, bolove i ponavljane epizode teškog zapaljenja.

### **2.11 Da li je moguć potpuni oporavak?**

Nije moguć, jer je to genetska bolest.