



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

CANDLE-Синдром

Версия 2016

2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Сначала основанием для подозрения на CANDLE-синдром служат проявления заболевания у ребенка. Наличие CANDLE-синдрома может быть доказано только с помощью генетического анализа. Диагноз CANDLE-синдром подтверждается, если у пациента устанавливается носительство 2 мутантных генов, по одному от каждого родителя. Не в каждом центре высокоспециализированной медицинской помощи может иметься возможность проведения генетического анализа.

2.2 В чем значимость тестов?

Анализы крови, такие как определение скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка, общий анализ крови и анализ на фибриноген, проводятся в период активности заболевания с целью оценить степень воспаления и анемии; печеночные пробы выполняются для оценки поражения печени. Эти анализы периодически повторяются, чтобы оценить, не пришли ли в норму анализируемые показатели. Небольшое количество крови необходимо также для генетического анализа.

2.3 Можно ли лечить / излечить данное заболевание?

CANDLE-синдром невозможно излечить, так как это генетическое заболевание.

2.4 Каковы методы лечения?

Эффективной схемы лечения CANDLE-синдрома не существует. Было показано, что высокие дозы стероидов (1-2 мг/кг/день) облегчают некоторые симптомы, такие как высыпания на коже, лихорадка и боль в суставах, но как только доза снижается, эти проявления часто возобновляются. Ингибиторы фактора некроза опухоли альфа (ФНО-альфа) способствуют временному улучшению состояния у некоторых пациентов, но у других их применение приводило к вспышкам заболевания. Иммуносупрессивный препарат тоцилизумаб показал минимальную эффективность. В настоящее время продолжаются экспериментальные исследования с использованием ингибиторов JAK-киназы (тофацитиниб).

2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?

Кортикостероиды способны вызывать побочные эффекты, такие как увеличение веса, отечность лица и перепады настроения. Если стероиды предписаны в течение длительного периода, они могут вызвать задержку роста, остеопороз, повышение артериального давления и диабет.

Ингибиторы ФНО- α – это новые препараты; лечение этими препаратами может сопровождаться повышением риска инфекции, активацией туберкулеза и развитием неврологических или других иммунных заболеваний. Ранее обсуждался потенциальный риск развития злокачественных новообразований; в настоящее время нет никаких статистических данных, подтверждающих повышенный риск злокачественных новообразований при применении этих препаратов.

2.6 Как долго должно продолжаться лечение?

Лечение продолжается всю жизнь.

2.7 Как насчет нетрадиционной или комPLEMENTАРНОЙ терапии?

Никаких доказательств относительно эффективности терапии этих видов при CANDLE-синдроме не существует.

2.8 Какие периодические осмотры необходимы?

Дети должны регулярно (не менее 3 раз в год) посещать детского ревматолога, чтобы он мог контролировать ход болезни и корректировать лечение. Дети, которые проходят лечение, должны сдавать анализы крови и мочи, по крайней мере, два раза в год.

2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?

CANDLE-синдром является заболеванием, которое остается на всю жизнь. Тем не менее, активность заболевания может колебаться со временем.

2.10 Каков долгосрочный прогноз заболевания?

Ожидаемая продолжительность жизни может быть снижена; причиной смерти часто является воспаление многих органов. Качество жизни в значительной степени снижено, поскольку пациенты страдают от пониженной активности, лихорадки, болей и периодических эпизодов тяжелого воспаления.

2.11 Возможно ли полное излечение?

Нет, потому что это генетическое заболевание.