



<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- $\alpha$  – 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.