



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

CANDLE

2. DIAGNOS OCH BEHANDLING

2.1 Hur ställs diagnosen?

Först måste det finnas en misstanke om CANDLE baserat på barnets sjukdomssymtom. Diagnosen sedan bekräftas genom ett blodprov till ett kliniskt genetiska laboratorier i Sverige för DNA-analys.

2.2 Är blodprovstagnig viktigt för diagnos?

Blodprov som SR, CRP, blodvärde och fibrinogen bör tas för att bedöma inflammationsgrad och om blodbrist föreligger. Dessutom bör blodprov för leverenzymerna kontrolleras för att se om levern är påverkad. Blodproverna bör upprepas regelbundet för att bedöma sjukdomsaktivitet.

2.3 Kan sjukdomen botas?

CANDLE kan inte botas eftersom det är en genetisk sjukdom.

2.4 Vilka behandlingar finns det?

Det finns ingen effektiv behandling för CANDLE syndrom. Höga doser kortison (1-2 mg/kg/dag) har visat sig förbättra vissa symtom som utslag, feber och ledvärk, men om dosen minskas återkommer ofta dessa symtom. Olika biologiska läkemedel kan användas. TNF-alfa-hämmare har kunnat åstadkomma en tillfällig förbättring hos vissa patienter. Tocilizumab, en annan immunhämmande medicin, har visat minimal effekt. Experimentella studier pågår med användning av

JAK(Janus kinaser)- hämmare, t ex tofacitinib.

2.5 Vilka biverkningar får man av behandlingen?

Höga doser av kortison är ger viktökning, ansiktssvullnad och humörsvängningar. Om kortison ordineras under en längre period, kan det ge tillväxtproblem, benskörhet, högt blodtryck och diabetes. TNF-alfa-hämmare är moderna sk biologiska läkemedel. De kan vara förknippade med en ökad infektionsrisk, aktivering av tuberkulos och eventuell utveckling av neurologiska eller andra immunsjukdomar. Det har diskuterats en möjlig risk för utveckling av malignitet, men studier både på barn och vuxna ger inga belägg för denna risk.

2.6 Hur länge ska behandlingen pågå?

Behandlingen är livslång.

2.7 Vilka alternativa behandlingsmetoder finns det?

Det finns inga bevis för att sådan behandling har effekt vid CANDLE syndrom.

2.8 Vilken typ av regelbundna kontroller krävs?

Barn måste undersökas regelbundet (minst 3 gånger per år) av en barnreumatolog för att bedöma hur väl sjukdomen är kontrollerad och för att justera den medicinska behandlingen. De behandlade barnen måste lämna blod- och urinprov åtminstone två gånger per år.

2.9 Hur länge varar sjukdomen?

CANDLE är en sjukdom som varar hela livet. Sjukdomsaktiviteten kan variera över tid.

2.10 Vad är den långsiktiga prognosen?

Den förväntade livslängden kan förkortas, pga inflammation i olika organsystem. Livskvaliteten är i hög grad påverkad eftersom patienter begränsas av feber, smärta och återkommande kraftig inflammation.

2.11 Är det möjligt att tillfriskna helt?
Nej, eftersom det är en genetisk sjukdom.