



www.printo.it/pediatric-rheumatology/SI/intro

CANDLE

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo?

Da lahko bolezen diagnosticiramo moramo najprej na CANDLE sindrom posumiti na osnovi bolezenskih znakov pri otroku. CANDLE lahko dokažemo le z genetskim testiranjem. Diagnoza CANDLE je potrjena, če ima bolnik 2 mutaciji, eno od vsakega starša. Genetske analize za to bolezen ni možno opraviti v vsakem terciarnem centru.

2.2 Kakšen je pomen preiskav?

S krvnimi preiskavami, kot je sedimentacija eritrocitov (SR), CRP, kompletna krvna slika in fibrinogen, v času aktivne bolezni ugotovljamo stopnjo vnetja in slabokrvnost; jetrne encime določamo za oceno prizadetosti jeter.

Te preiskave periodično ponavljamo, da ugotovimo, če so se izvidi vrnili na normalne vrednosti. Majhen vzorec krvni potrebujemo tudi za genetsko testiranje.

2.3 Ali bolezen lahko zdravimo ali pozdravimo?

CANDLE je genetska bolezen in je ne moremo pozdraviti.

2.4 Kakšno je zdravljenje?

Ni učinkovitega zdravljenja za CANDLE sindrom. Pri zdravljenju z visokimi odmerki steroidov (1-2 mg/kg/dan) lahko pride do izboljšanja nekaterih simptomov vključno s kožnim izpuščajem, vročino in

bolečinami v sklepih, vendar ko odmerek znižujemo, običajno pride do ponovitve teh manifestacij. Zaviralci faktorja tumorske nekroze alfa (TNF-alfa) so pri nekaterih bolnikih privedli do začasnega izboljšanja, pri drugih pa povzročili zagon bolezni. Imunosupresivno zdravilo tocilizumab je bilo minimalno učinkovito. Eksperimentalne raziskave za uporabo inhibitorjev JAK-kinaze (tofacitinib) so v teku.

2.5 Kakšni so neželeni učinki zdravljenja?

Kortikosteroidi lahko povzročijo prekomerno pridobivanje na telesni teži, otekanje obraza in spremembe razpoloženja. Če traja zdravljenje s steroidi dalj časa lahko pride do zavore rasti, osteoporoze, visokega krvnega tlaka in sladkorne bolezni.

TNF- α inhibitorji so nova zdravila; lahko so v povezavi s povečanim tveganjem za pojav okužbe, aktivacijo latentne tuberkuloze, možen je razvoj nevroloških in drugih imunskih bolezni. Obstaja tudi potencialno tveganje za nastanek malignih bolezni; trenutno ni nobenih statističnih podatkov, ki bi dokazovali povečano tveganje za nastanek malignih bolezni pri uporabi teh zdravil.

2.6 Kako dolgo traja zdravljenje?

Zdravljenje je doživiljenjsko.

2.7 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?

Za takšno terapijo ni za CANDLE sindrom nobenih podatkov.

2.8 Katere periodične kontrole so potrebne?

Otrok mora biti redno (vsaj trikrat letno) pregledan pri pediatru revmatologu, ki nadzoruje uspešnost kontrole bolezni in prilagaja zdravljenje. Pri otrocih, ki prejemajo zdravila, je potrebna kontrola krvnih izvidov in urina vsaj dvakrat letno.

2.9 Kako dolgo traja bolezen?

CANDLE traja celo življenje. Aktivnost bolezni pa se lahko tekom časa spreminja.

2.10 Kakšna je dolgoročna prognoza (predviden izhod in potek) bolezni?

Pričakovana življenjska doba je lahko skrajšana, smrt je posledica vnetja v več organih. Kvaliteta življenja je zelo prizadeta saj ima bolnik zmanjšano aktivnost, vročino, bolečine in ponavljajoče epizode hudega vnetja.

2.11 Ali je mogoča popolna ozdravitev?

Ne, ker je genetska bolezen.