



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

## **CANDLE**

Verzia 2016

### **2. DIAGNÓZA A LIEČBA**

#### **2.1 Ako sa ochorenie diagnostikuje?**

V prvom rade musí existovať podozrenie na CANDLE založené na prítomných príznakoch ochorenia u dieťaťa. CANDLE môže potvrdené iba genetickou analýzou. Diagnóza CANDLE sa potvrdí vtedy, ak je pacient nositeľom 2 mutácií - jednej od každého rodiča. Genetická analýza nemusí byť k dispozícii v každom centre terciárnej starostlivosti.

#### **2.2 Aký je význam testov?**

Krvné testy, ako napríklad sedimentácia erytrocytov (FW), CRP, krvný obraz a fibrinogén, sa vykonávajú počas aktivity ochorenia, aby sa vyhodnotil rozsah zápalu a anémia. Pečeňové enzýmy sa vykonávajú za účelom ohodnotenia postihnutia pečene.

Tieto testy sa periodicky opakujú, aby sa ohodnotila ich prípadná úprava, alebo priblíženie k normálnym hodnotám. Malé množstvo krvi je tiež potrebné na genetickú analýzu.

#### **2.3 Dá sa choroba liečiť alebo vyliečiť?**

Nakoľko ide o genetické ochorenie, CANDLE nie je možné vyliečiť.

#### **2.4 Aké sú možnosti liečby?**

Neexistuje žiadny účinný liečebný režim pre syndróm CANDLE. Vysoké dávky kortikosteroidov (1-2 mg/kg/deň) sú spojené so zlepšením

---

určitých príznakov, vrátane kožnej vyrážky, horúčky a bolestí kĺbov, ale ako náhle sa dávky znížia, tieto prejavy sa často vracajú. Inhibítory tumor nekrotizujúceho faktora alfa (TNF- $\alpha$ ) a ainterleukínu 1 (IL-1, anakinra) poskytli dočasné zlepšenie niektorým pacientom, avšak viedli aj k vzplanutiu ochorenia u iných. U imunosupresívneho liekutocilizumabu sa preukázala len minimálna účinnosť. Stále prebiehajú štúdie s využitím inhibítorov JAK-kináz (tofacitinib).

## **2.5 Aké sú vedľajšie účinky farmakoterapie?**

Kortikosteroidy sú spojené s možnými vedľajšími účinkami, ako je prírastok na váhe, opuch v tvári a kolísanie nálad. Ak sú steroidy predpisované počas dlhšieho obdobia, môžu spôsobiť potlačenie rastu, osteoporózu, vysoký krvný tlak a cukrovku.

Inhibítory TNF- $\alpha$  sú novšie lieky. Môžu sa spájať so zvýšeným rizikom infekcie, aktiváciou tuberkulózy a možným vývojom neurologických alebo iných imunitných chorôb. Diskutovalo sa aj potenciálne riziko rozvoja zhubných nádorov. V súčasnej dobe však nie sú k dispozícii žiadne štatistické údaje dokazujúce zvýšenie riziko zhubných nádorov v súvislosti s týmito liekmi.

## **2.6 Ako dlho by mala liečba trvať?**

Liečba je celoživotná.

## **2.7 Čo nekonvenčná alebo doplnková liečba?**

Tento typ liečby pre syndróm CANDLE nie je dokladovaný

## **2.8 Aký druh pravidelných prehliadok je nevyhnutný?**

Deti by mali byť pravidelne (aspoň 3x ročne) sledované detským reumatológom, aby sa zaistil monitoring kontroly ochorenia a nastavenie medikamentóznej liečby. U liečených detí by sa mali najmenej dvakrát ročne vykonať krvné testy a vyšetrenia moču.

## **2.9 Ako dlho ochorenie trvá?**

CANDLE je celoživotným ochorením, hoci jeho aktivita môže v priebehu

---

času kolísať.

### **2.10 Aká je dlhodobá prognóza (predpokladané dôsledky a priebeh) choroby?**

Dĺžka života môže byť negatívne ovplyvnená, pričom úmrtie je často dôsledkom multiorgánového postihnutia zápalom. Kvalita života je ovplyvnená do značnej miery, nakoľko pacienti trpia zníženou aktivitou, horúčkou, bolesťami a opakovanými epizódami ťažkého zápalu.

### **2.11 Je možné úplne sa z choroby zotaviť?**

Nie, nie je, nakoľko choroba je geneticky podmienená.