



<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 enzýmov 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- α) 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- α 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.