



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

CANDLE

Версія 2016

2. ДІАГНОЗ ТА ТЕРАПІЯ

2.1 Як хворобу можна діагностувати?

Попередній діагноз CANDLE можна встановити на підставі характерних ознак хвороби у дитини. CANDLE може бути підтвердженим тільки за допомогою генного аналізу. Діагноз CANDLE є підтвердженим тоді, якщо пацієнт є носієм двох мутацій, кожна з яких є у батьків. Генетичний аналіз не може бути здійснений в кожному лікувальному центрі.

2.2 Яке значення мають лабораторні обстеження/-тести?

Дослідження, такі як швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ), С-реактивний білок (СРБ), загальний аналіз крові і фібриноген проводять під час нападів з метою визначення ступеню запалення та для визначення анемії (малокрів'я). Печінкові ферменти досліджують, щоб оцінити пошкодження печінки.

Ці дослідження повторюють через рівні проміжки часу, щоб визначити, чи показники повернулися до нормальних або майже нормальних рівнів. Крім того, буде необхідною невелика кількість крові для проведення генетичного аналізу.

2.3 Чи хворобу можна лікувати та вилікувати?

CANDLE не можна вилікувати, оскільки це є генетичне захворювання.

2.4 Яке лікування використовують?

Немає ефективної схеми лікування для CANDLE. Було показано, що високі дози стероїдів (1 - 2 мг / кг / день) призводять до поліпшення симптомів, таких як висип, лихоманка і болі в суглобах. Але як тільки доза цих медикаментів редукується (знижується), симптоми часто повертаються назад. Інгібітори фактора некрозу пухлин - α (ФНП-альфа) приводили в деяких пацієнтів до тимчасового поліпшення, але в інших хворих – до загострення. Імуносупресивний препарат тоцилізумаб показав обмежену ефективність. У даний час проводяться експериментальні дослідження з використання інгібіторів JAK- кінзи (Tofacitinib).

2.5 Які побічні ефекти має медикаментозна терапія?

Застосування кортикостероїдів пов'язано з можливими побічними ефектами, такими, як надмірна маса тіла, набряки обличчя і перепади настрою. Якщо стероїди призначають на тривалий період часу, це може призвести до уповільнення росту, остеопорозу, гіпертонії і цукрового діабету.

Інгібітори фактора некрозу пухлин- α недавно з'явилися на фармацевтичному ринку. Їх використання пов'язане з підвищеним ризиком розвитку інфекційних хвороб, активацією туберкульозу, можливим розвитком неврологічних захворювань або імунологічних хвороб. Повідомляють про можливий ризик виникнення злоякісних пухлин. Однак, не існує жодних статистичних даних, які доводять, що ці медикаменти пов'язані з ризиком розвитку злоякісних пухлин.

2.6 Як довго має проводитися лікування?

Лікування слід проводити впродовж усього життя.

2.7 Чи існує альтернативне/додаткове лікування?

Не існує жодних достовірних даних про інші види терапії при CANDLE- синдром.

2.8 Який регулярний контроль потрібний?

Ці діти повинні регулярно (принаймні три рази на рік) обстежуватися дитячим ревматологом, щоб визначити чи хвороба є добре контрольованою, і, можливо, скоригувати лікування. У дітей, які отримують лікування, необхідно проводити принаймні два рази на рік загальний аналіз крові і загальний аналіз сечі.

2.9 Як довго триває хвороба?

CANDLE є хворобою на все життя. Однак, активність хвороби впродовж життя може змінюватися.

2.10 Який довгостроковий прогноз (прогнозування перебігу і результату) захворювання?

Тривалість життя може бути зниженою, оскільки смерть часто настає через запалення багатьох органів. Якість життя є серйозно обмеженою, пацієнти є обмеженими у своїй активності і страждають від лихоманки, болю і повторюваних епізодів важкого запалення.

2.11 Чи може пацієнт стати повністю здоровим?

Ні, тому що йдеться про генетичне захворювання.