



https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

CANDLE

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN BEHANDELING

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

Ten eerste moet er een verdenking bestaan op CANDLE op basis van de ziekteverschijnselen van het kind. CANDLE kan alleen bewezen worden door middel van een genetische analyse. De diagnose CANDLE wordt bevestigd als de patiënt twee gemuteerde genen heeft, één van elke ouder. Het kan zijn dat een genetische analyse niet altijd in ieder tertiair zorgcentrum beschikbaar is.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Bloedtests, zoals de bezinkingssnelheid van de rode bloedcellen(ESR), CRP, een volledig bloedbeeld en fibrinogeen worden uitgevoerd als de ziekte actief is om de mate van de ontsteking en anemie te bepalen, onderzoeken van de leverenzymen worden gedaan om de aantasting van de lever te beoordelen.

Deze tests worden periodiek herhaald om te kijken of de resultaten normaal of bijna normaal zijn. Er is ook een kleine hoeveelheid bloed nodig voor de genetische analyse.

2.3 Kan het behandeld of genezen worden?

CANDLE kan niet genezen worden, aangezien het een genetische aandoening is.

2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

Er is geen effectieve therapeutische behandeling voor het CANDLE-syndroom. Van hoge doseringen steroïden (1-2 mg/kg/dag) is aangetoond dat het sommige symptomen verbetert, waaronder de huidaandoeningen, de koorts en gewrichtspijn, maar deze symptomen komen echter vaak terug. Tumor necrosefactor alfa (TNF-alfa) remmers zorgen voor een tijdelijke verbetering bij sommige patiënten, maar zorgen voor opflakkingen bij anderen. Het immuunonderdrukkende geneesmiddel tocilizumab, is weinig effectief gebleken. Er zijn lopende experimentele studies met gebruik van JAK-kinaseremmers (tofacitinib).

2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

Corticosteroïden worden geassocieerd met mogelijke bijwerkingen zoals gewichtstoename, het opzwellen van het gezicht en stemmingswisselingen. Als de steroïden gedurende een langere periode worden voorgeschreven, kunnen ze groeivertraging, osteoporose, hoge bloeddruk en diabetes veroorzaken.

TNF- α -remmers zijn recente geneesmiddelen; ze kunnen gepaard gaan met een verhoogd risico op infecties, activering van tuberculose en de mogelijke ontwikkeling van neurologische en andere immuunaandoeningen. Een mogelijk risico op het ontwikkelen van kwaadaardige tumoren is besproken, maar op dit moment zijn er geen statistische gegevens die een verhoogd risico op tumoren aantonen bij deze geneesmiddelen.

2.6 Hoelang moet de therapie duren?

De behandeling duurt het hele leven.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?

Er is voor het CANDLE-syndroom geen evidentie voor dit type van therapie.

2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?

Kinderen moeten regelmatig (ten minste 3 keer per jaar) gezien worden

door een kinderreumatoloog om de ziekte in de gaten te houden en de medische behandeling eventueel bij te stellen. Kinderen die behandeld worden, moeten minimaal twee tot drie keer per jaar bloed- en urinetests ondergaan.

2.9 Hoelang duurt de ziekte?

CANDLE is een levenslange ziekte. De ziekteactiviteit van de ziekte kan echter schommelen.

2.10 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?

De levensverwachting kan gecompromitteerd zijn, waarbij de dood vaak het gevolg is van ontstekingen aan meerdere organen. De levenskwaliteit wordt ernstig aangetast, aangezien patiënten lijden aan verminderde activiteit, koorts, pijn en herhaaldelijke episodes van ernstige ontsteking.

2.11 Is het mogelijk om volledig te genezen?

Nee, want het is een genetische aandoening.