



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

CANDLE

Έκδοση από 2016

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πως γίνεται η διάγνωση;

Αρχικά πρέπει να υπάρχει υποψία για CANDLE, βασιζόμενη στα χαρακτηριστικά της νόσου που φέρει ο ασθενής. Το CANDLE αποδεικνύεται μόνο με γενετικό έλεγχο και επιβεβαιώνεται με την ανεύρεση 2 μεταλλάξεων στον ασθενή, μιας από κάθε γονέα. Ο γενετικός έλεγχος μπορεί να μην είναι διαθέσιμος σε όλα τα τριτοβάθμια νοσοκομεία.

2.2 Ποια είναι η σημασία των εξετάσεων;

Εξετάσεις όπως η ταχύτητα καθίζησης ερυθρών (ΤΚΕ), η CRP, η γενική αίματος και το ινωδογόνο διενεργούνται σε περιόδους ενεργότητας της νόσου, για να εκτιμηθεί ο βαθμός της φλεγμονής και η αναιμία. Διενεργείται επίσης εργαστηριακός έλεγχος των ηπατικών ενζύμων για να εκτιμηθεί η συμμετοχή του ήπατος.

Οι εξετάσεις αυτές επαναλαμβάνονται περιοδικά για να ελέγχεται η ομαλοποίησή τους στο φυσιολογικό ή κοντά στο φυσιολογικό. Επίσης, μικρή ποσότητα αίματος απαιτείται για το γενετικό έλεγχο.

2.3 Μπορεί να αντιμετωπισθεί ή να θεραπευτεί;

Το CANDLE δε μπορεί να ιαθεί εφόσον είναι γενετική νόσος.

2.4 Ποια είναι η θεραπεία;

Δεν υπάρχει αποτελεσματικό θεραπευτικό σχήμα για το CANDLE.

Υψηλές δόσεις κορτικοστεροειδών (1-2 mg/kg/day) φαίνεται να βελτιώνουν κάποια συμπτώματα, όπως τις δερματικές βλάβες, τον πυρετό και τις αρθραλγίες. Όμως τα συμπτώματα συχνά επανεμφανίζονται όταν αρχίσει η μείωση αυτών των φαρμάκων (tapering). Χρήση των αναστολέων του παράγοντα νέκρωσης όγκων α (TNF-alpha inhibitors) βελτίωσε προσωρινά μερικούς ασθενείς, ενώ οδήγησε άλλους σε έξαρση της νόσου. Το ανοσοκατασταλτικό φάρμακο tocilizumab έδειξε ελάχιστη αποτελεσματικότητα. Βρίσκονται σε εξέλιξη πειραματικές μελέτες με τη χρήση του φαρμάκου tofacitinib (JAK-kinase inhibitor).

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής αγωγής;

Τα κορτικοστεροειδή σχετίζονται με πιθανές ανεπιθύμητες ενέργειες, όπως αύξηση του βάρους σώματος, οίδημα στο πρόσωπο και εναλλαγές της διάθεσης. Αν συνταγογραφηθούν για μακρό χρονικό διάστημα, μπορεί να καταστείλουν την αύξηση, προκαλούν οστεοπόρωση, αύξηση της αρτηριακής πίεσης και σακχαρώδη διαβήτη.

Οι αναστολείς του TNF-α είναι νέα φάρμακα. Έχουν συσχετισθεί με αυξημένο κίνδυνο για λοιμώξεις, ενεργοποίηση φυματίωσης και πιθανή ανάπτυξη νευρολογικών και ανοσολογικών νοσημάτων. Έχει συζητηθεί επίσης, ένας δυνητικός κίνδυνος ανάπτυξης κακοηθειών, αλλά προς το παρόν δεν υπάρχουν στατιστικά δεδομένα, ενδεικτικά αυξημένου κινδύνου κακοήθειας από τα συγκεκριμένα φάρμακα.

2.6 Πόσο καιρό πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Η θεραπεία είναι εφ' όρου ζωής.

2.7 Τι γίνεται με τις μη συμβατικές και τις συμπληρωματικές θεραπείες;

Δεν υπάρχουν δεδομένα για τη χρήση τέτοιων θεραπειών στο CANDLE.

2.8 Ποιος περιοδικός εργαστηριακός έλεγχος είναι απαραίτητος;

Τα παιδιά πρέπει να παρακολουθούνται τακτικά (τουλάχιστον 3 φορές

ετησίως) από τον παιδορευματολόγο τους , ο οποίος εξετάζει αν η νόσος είναι υπό έλεγχο και προσαρμόζει ανάλογα τη φαρμακευτική θεραπεία. Παιδιά που λαμβάνουν θεραπεία πρέπει να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων τουλάχιστον δύο φορές ετησίως.

2.9 Πόσο διαρκεί η νόσος;

Το CANDLE διαρκεί δια βίου.

2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;

Το προσδόκιμο ζωής μπορεί να είναι αβέβαιο, γιατί η πολυοργανική φλεγμονή οδηγεί συχνά σε θάνατο. Η ποιότητα ζωής επηρεάζεται σημαντικά, γιατί οι ασθενείς υποφέρουν λόγω περιορισμένης κινητικότητας, πυρετού, πόνου και επεισοδίων σοβαρής φλεγμονής.

2.11 Υπάρχει πιθανότητα πλήρους ίασης;

Όχι, γιατί η νόσος είναι γενετική.