



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

CANDLE

Version af 2016

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1. Hvordan stilles diagnosen?

Først skal der være mistanke om CANDLE baseret på sygdommens tegn for barnet. CANDLE kan kun diagnosticeres ved genetisk analyse. Diagnosen CANDLE bekræftes, hvis patienten bærer 2 mutationer, en fra hver forælder. Genetisk analyse er muligvis ikke tilgængelig på alle sygehuse.

2.2 Hvad er betydningen af tests?

Blodprøver såsom sænkingsreaktionen (SR), CRP, det fulde blodbillede og fibrinogen udføres ved sygdomsaktivitet for at vurdere omfanget af inflammation og blodmangel; leverenzymmer måles for at vurdere leverinvolvering.

Disse test gentages for at vurdere, om resultaterne er normaliseret eller i nærheden af det normale. En lille mængde blod er også nødvendig til genetisk analyse.

2.3 Kan det behandles eller helbredes?

CANDLE kan ikke helbredes, da det er en genetisk sygdom.

2.4 Hvad er behandlingen?

Der er ikke nogen effektiv behandling til CANDLE syndrom. Høje doser af steroider (1-2 mg/kg/dag) har vist sig at forbedre nogle symptomer, herunder hududslæt, feber og ledsmerter, men efter udtrækning vender

disse manifestationer ofte tilbage. Tumor nekrose faktor alfa (TNF- α) hæmmere har givet midlertidig forbedring hos nogle patienter, men gav anledning til opblussen hos andre. Det immunosuppressive stof, tocilizumab, har vist minimal effekt. Eksperimentelle undersøgelser med anvendelse af JAK - kinase-inhibitorer (tofacitinib) er i gang.

2.5 Hvad er bivirkningerne til behandlingen?

Kortikosteroider er forbundet med mulige bivirkninger såsom vægtøgning, hævelse af ansigt og humørsvingninger. Hvis steroider gives i en længere periode, kan de forårsage påvirkning af vækst, knogleskørhed, forhøjet blodtryk og diabetes.

TNF- α hæmmere er nyere præparater; de kan være forbundet med en øget risiko for infektion, aktivering af tuberkulose og mulig udvikling af neurologiske eller andre immunsygdomme. En potentiel risiko for udvikling af maligniteter (ondartet sygdom) har været diskuteret; men på nuværende tidspunkt, er der ingen statistiske data, der beviser en øget risiko for maligniteter med disse lægemidler

2.6 Hvor længe skal behandlingen vare?

Behandlingen er livslang.

2.7 Hvad med utraditionelle eller alternative behandlingsformer?

Der er ingen evidens for denne form for behandling til CANDLE syndrome.

2.8 Hvilken slags opfølgningskontroller er nødvendige?

Børn skal jævnligt ses (mindst 3 gange årligt) af deres børnereumatolog for at holde øje med sygdommen og justere den medicinske behandling. Børn, der bliver behandlet, skal have blod-og urinprøver mindst to gange om året.

2.9 Hvor lang tid vil sygdommen vare?

CANDLE er en livslang sygdom. Aktiviteten af sygdommen, kan

imidlertid variere over tid.

2.10 Hvad er den langsigtede prognose (forventet forløb) af sygdommen?

Den forventede levealder kan være nedsat, med døden som et resultat af multiorgan inflammation. Livskvalitet er i høj grad påvirket idet patienterne lider af nedsat aktivitet, feber, smerter og gentagne episoder med alvorlig inflammation.

2.11 Er det muligt helt at komme sig?

Nej, fordi det er en genetisk sygdom.