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

CANDLE

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Prvo mora postojati sumnja na CANDLE na temelju karakteristika bolesti u djece. CANDLE se može dokazati samo genskim testiranjem. Dijagnoza CANDLE-a potvrđuje se ako bolesnik ima dvije mutacije, po jednu od svakog roditelja. Gensko testiranje možda nije dostupno u svakom tercijarnom centru.

2.2 Koja je važnost testova?

Krvne pretrage kao što su sedimentacija eritrocita (SE), CRP, kompletna krvna slika i fibrinognen provode se tijekom aktivne faze bolesti kako bi se procijenila upala i anemija; testovi jetrenih enzima provode se kako bi se procijenila zahvaćenost jetre.
Ovi testovi ponavljaju se s vremena na vrijeme ako su rezultati blizu ili gotovo normalni. Mala količina krvi potrebna je i za gensko testiranje.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

CANDLE se ne može izliječiti budući da je to genetska bolest.

2.4 Koji oblici liječenja postoje?

Nema učinkovite terapijske opcije za CANDLE sindrom. Pokazalo se da visoke doze glukokortikoida (1-2mg/kg/dan) dovode do poboljšanja nekih simptoma poput erupcija na koži, temperature i bolova u zglobovima, no jednom kad se doza smanji, simptomi se ponovno vrate.

Inhibitori čimbenika tumorske nekroze alfa (TNF-alfa) i IL-1 inhibitori (anakinra) pružaju privremeno poboljšanje simptoma u nekih bolesnika, no u drugih dovode do pogoršanja. Imunosupresivni lijek tocilizumab pokazuje minimalnu učinkovitost. Eksperimentalna istraživanja s inhibitorima JAK-kinaze (tofacitinib) su u tijeku.

2.5 Koje su nuspojave liječenja?

Glukokortikoidi se povezuju s mogućim nuspojavama poput debljanja, oticanja lica i promjenama raspoloženja. Ako se glukokortikoidi primjenjuju dulje vrijeme, mogu uzrokovati supresiju rasta, osteoporozu, visoki krvni tlak i dijabetes.
TNF-α inhibitori su novi lijekovi; mogu se povezati s povećanim rizikom od infekcija, aktivacije tuberkuloze i mogućim razvojem neuroloških ili drugih imunoloških bolesti. Raspravljalo se i o mogućem riziku za razvoj malignih bolesti; trenutno, nema statističkih podataka koji bi dokazali da postoji povećani rizik za razvoj malignih bolesti uz korištenje ovih lijekova.

2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?

Liječenje je doživotno.

2.7 Što je s nekonvencionanim ili dodatnim oblicima liječenja?

Nema dokaza u vezi takvog oblika liječenja bolesnika s CANDLE sindromom.

2.8 Kakvi su pregledi potrebni?

Djeca trebaju redovito dolaziti na preglede (najmanje 3 puta godišnje) svoga dječjeg reumatologa kako bi se pratila kontrola bolesti i kako bi se prilagodilo liječenje. Djeca koja primaju lijekove trebala bi najmanje dva puta godišnje učiniti pretrage krvi i mokraće.

2.9 Koliko dugo će bolest trajati?

CANDLE je doživotna bolest. Ipak, aktivnost bolesti može se tijekom vremena mijenjati.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?

Očekivano trajanje života može biti skraćeno, a smrt je često posljedica upale u mnogim organima. Kvaliteta života uvelike je narušena, budući da su bolesnici manje pokretni, imaju temperaturu, bolove i ponavljajuće epizode teške upale.

2.11 Da li se je moguće u potpunosti oporaviti?

Ne, zbog toga što je to genetska bolest.