



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

## **CANDLE**

Verzió 2016

### **2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA**

#### **2.1 Hogyan diagnosztizálható?**

Először a CANDLE gyanúját kell megállapítani a gyermek betegségének jellemzői alapján. A CANDLE-t csak genetikai elemzéssel lehet igazolni. A diagnózis akkor igazolódik, ha a beteg 2 génmutációt hordoz, mindkét szülőjétől egyet-egyed. Nem biztos, hogy a genetikai elemzés elvégezhető a harmadlagos ellátást nyújtó egészségügyi intézmények mindegyikében.

#### **2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?**

A gyulladás és a vérszegénység mértékének meghatározása érdekében a betegség aktivitásának ideje alatt vérvizsgálatokat végeznek, például megméri a vérszékélyedést, a CRP-szintet, a teljes vérszékélyszámot és a fibrinogénszintet; a máj érintettségét a májenzimek vizsgálatával mérik fel.

Ezeket a vizsgálatokat időnként megismétlik annak megállapítása érdekében, hogy az értékek visszatértek-e a normál vagy a körüli szintre. Kis mennyiségű vérminta a genetikai elemzéshez is szükséges.

#### **2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?**

A CANDLE nem gyógyítható, mivel genetikai betegség.

#### **2.4 Milyen kezelések léteznek?**

A CANDLE szindrómára nincs hatásos terápiás kúra. Nagy dózisos

---

szteroidok (1-2 mg/kg naponta) adása után bizonyos tünetek javultak, például enyhültek a bőrkiütések, a láz és az ízületi fájdalom, de a dózis csökkentése után ezek a tünetek gyakran kiújulnak. A tumornekrózis faktor alfa (TNF-alfa) gátlók és IL-1(anakinra) gátlók átmeneti javulást eredményeztek egyes betegeknel, de a betegség fellángolását idézték elő másoknál. A tocilizumab immunszuppresszív szer minimális hatásosságot mutatott. JAK-kináz-gátlók (tofacitinib) használatával járó klinikai vizsgálatok jelenleg is zajlanak.

## **2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?**

A kortikoszteroidok mellékhatásokat, például testsúlygyarapodást, az arcon duzzanatot, illetve hangulatingadozásokat okozhatnak. Ha hosszabb időre írnak fel szteroidokat, azok lelassíthatják a növekedést, valamint csontritkulást (oszteoporózist), magas vérnyomást és cukorbetegséget idézhetnek elő.

A TNF- $\alpha$ -gátlókat nem régóta alkalmazzák; ezek a szerek a fertőzés fokozott kockázatával, a tuberkulózis aktiválódásával, valamint idegrendszeri és más immunbetegségek esetleges kialakulásával járnak. Szó volt arról, hogy fennáll a rosszindulatú betegségek lehetséges kialakulásának kockázata; jelenleg nincsenek statisztikai adatok, amelyek bizonyítanák a rosszindulatú betegségek kialakulásának fokozott kockázatát ezeknek a szereknek az alkalmazásakor.

## **2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?**

A kezelés élethosszig tart.

## **2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?**

Nincs bizonyíték ennek a típusú terápiának a CANDLE szindrómára történő alkalmazására vonatkozóan.

## **2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?**

A beteg gyermekeket rendszeresen (legalább 3-szor évente) ki kell vizsgáltatni gyermekreumatológussal, aki ellenőrzi a betegség

---

enyhülésének mértékét, és beállítja a gyógykezelést. A kezelés alatt álló gyermekeknél legalább évente kétszer vér- és vizeletvizsgálatot kell végezni.

## **2.9 Mennyi ideig tart a betegség?**

A CANDLE élethosszig tartó betegség. Aktivitása azonban ingadozhat az idő múlásával párhuzamosan.

## **2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?**

A várható élettartam csökkenhet, és a több szervet érintő gyulladás gyakori esetben okoz halált. A betegség nagymértékben befolyásolja az életminőséget, mivel a betegek aktivitása csökken, és láz, fájdalom, valamint ismétlődő súlyos gyulladáisos epizódok lépnek fel.

## **2.11 Lehetséges-e a teljes felépülés?**

Nem, mert a CANDLE genetikai betegség.