

תסמונת CANDLE

גרסת 2016

2. אבחנה וטיפול

2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

ראשית יש להכיר את התסמונת ולחשווד בה במידה והילד סובל מהתסמינים שלה. ניתן להוכיח את האבחנה רק באמצעות בדיקה גנטית. אישור האבחנה נעשה אם לילד 2 מוטציות בגן, אחת מכל הורה. יתכן שלא ניתן יהיה לבצע את הבדיקה הגנטית במרפאה שלכם ויהיה צורך לשלוח אותה למעבדה גנטית אחרת.

2.2 מהי חשיבות הבדיקות?

בדיקות דם כגון שקיעת דם (ESR), CRP, ספירת דם כללית ופיברינוגן נלקחות במהלך התקפים של המחלה לשם הערכת היקף הדלקת והמצאות אנמיה. נלקחות גם בדיקות של אנזימי כבד כדי להעריך את מעורבותו במחלה. חוזרים על בדיקות אלו לאחר תקופה מסוימת כדי להעריך האם התוצאות חזרו לנורמה או קרוב לנורמה. יש צורך גם בכמות קטנה של דם לצורך בדיקה גנטית.

2.3 האם ניתן לרפא את המחלה או לטפל בה?

לא ניתן לרפא את המחלה, משום שהיא מחלה גנטית.

2.4 מהם הטיפולים במחלה?

לא קיימת תכנית טיפול יעילה בתסמונת CANDLE. הוכח שמינונים גבוהים של קורטיקוסטרואידים (1-2 מ"ג/ק"ג/יום) משפרים חלק מהתסמינים, כולל הביטויים העוריים, התקפי החום והכאבים במפרקים, אבל עם הפסקת התרופה ביטויים אלו חוזרים. תרופות ביולוגיות כמו מעכבי TNF הובילו לשיפור זמני בחלק מהחולים, אך גרמו להחרפה של המחלה באחרים. התרופה ביולוגית אחרת, מדכאת החיסון, טוסיליזומאב, ה-הדגימה יעילות מינימלית. מתקיימים כעת מחקרים הבוחנים את יעילות של מעכבי JAK

במחלה בטיפול (טופסיטיניב) Kinase

2.5 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?

קורטיקוסטרואידים קשורים בתופעות לוואי כגון עלייה במשקל, נפיחות של הפנים ושינויים במצב הרוח. אם ממשיכים את הטיפול בהם לתקופה ארוכה, הם עשויים לגרום לעיכוב גדילה, יתר לחץ דם וסוכרת.

מעכבי TNF הן תרופות חדשות יחסית, אשר יכולות להיות קשורות בסיכון מוגבר לזיהומים, הפעלה של שחפת רדומה והתפתחות של מחלות נוירולוגיות או מחלות חיסון עצמי. עלתה בעבר אפשרות של סיכון מוגבר להתפתחות גידולים ממאירים, אך נכון להיום אין נתונים סטטיסטיים שמוכיחים זאת.

2.6 מהו משך הטיפול הרצוי?

הטיפול הוא לכל החיים.

2.7 מה לגבי טיפולים משלימים או לא קונבנציונליים?

אין כל הוכחה ליעילותם של טיפולים אלה עבור חולים בתסמונת CANDLE.

2.8 אילו בדיקות מעקב תקופתיות נחוצות?

הילדים החולים במחלה צריכים להיות במעקב סדיר (לפחות 3 פעמים בשנה) של ראומטולוג ילדים, על מנת לנטר את הטיפול במחלה ולבצע שינויים בטיפול. ילדים שמקבלים טיפול תרופתי צריכים לבצע בדיקות דם ושתן לפחות פעמיים בשנה.

2.9 מהו משך המחלה?

המחלה היא לכל החיים. עם זאת, פעילותה עשויה להשתנות לאורך זמן.

2.10 מהי התחזית לטווח ארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?

תיתכן פגיעה בתוחלת החיים, כאשר הדלקת מרובת האיברים עשויה להיות הגורם לכך. קיימת פגיעה משמעותית באיכות החיים בשל רמת פעילות ירודה, חום, כאבים והתקפי דלקת חמורה מהם סובלים החולים.

2.11 האם החלמה מלאה אפשרית?

לא, משום שזו מחלה גנטית.

