https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/JP/intro

CANDLE/中條ー西村症候群/JASL/JMP

版 2016

2.診断と治療

2.1どのように診断しますか？

患者の病像をもとにCANDLE症候群を疑うことから始まります。遺伝子検査によってのみ診断が確定できます。両親それぞれから１つずつ、２つの疾患関連変異を患者に同定できれば診断は確定します。遺伝子検査はすべての専門施設で実施可能とはかぎりません。

2.2検査で重要なものは何ですか？

赤沈、CRP、血算、フィブリノゲンなどの血液検査が病気の活動期に炎症の程度や貧血を評価するために行われます。また肝障害の評価のために肝酵素の測定も行われます。
検査結果が正常化しているかを評価するため、これらの検査は繰り返し行われます。遺伝子検査のためには、少量の血液が必要です。

2.3治療法や根治療法はありますか？

遺伝性の病気であるため根治療法はありません。

2.4治療としてどのようなものがありますか？

効果的な治療法はまだ存在しません。高用量のステロイド（プレドニン換算1-2mg/kg/日）により皮疹、発熱、関節痛が改善しますが減量するとこれらの症状はしばしば再燃します。TNF阻害剤は一時的な効果の見られる患者もいる一方で、かえって発作を誘発したとされる患者もいます。トシリズマブ の有効性は非常に限定的とされています。現在JAK-
キナーゼ阻害剤（tofacitinib）が海外で試されています。

2.5薬物療法の副作用にはどんなものがありますか？

ステロイドの副作用として体重増加、満月様顔貌、精神症状などが見られます。長期にステロイドが投与された場合は成長障害、骨粗鬆症、高血圧や糖尿病を発症することがあります。
TNF-α阻害剤は近年開発された薬です。TNF阻害剤の使用により感染症、結核の活性化、神経疾患や他の免疫疾患を発症する可能性があります。また現時点では悪性腫瘍発生のリスクを上

げると証明したデータはありませんが、その可能性が議論されています。

2.5治療期間はどのくらいになりますか？
生涯治療する必要があります。

2.7代替治療、補完療法はありますか？
代替治療、補完療法のエビデンスはありません。

2.8どのような定期的な受診・検査が必要ですか？
小児リウマチ専門医による少なくとも年に3回以上の定期的な診察を受け、病気の管理状況の評価と治療の調整を行うべきです。また少なくとも年に2回の血液検査と尿検査を行うべきです。

2.9病気はどのくらい続きますか？
病気は生涯にわたります。しかし、病勢は変動します。

2.10長期的予後（予想される結果や経過）はどのようなものですか？
生命予後に影響を与える可能性があり、多臓器の炎症がしばしば死亡原因となります。。また患者の生活の質(QOL)は、活動性の低下、発熱、疼痛、重篤な炎症発作の繰り返しに左右されます。

2.11完全に治る可能性はありますか？
遺伝性の病気なので完治はありません。