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

# CANDLE

Version von 2016

## 2. DIAGNOSE UND THERAPIE

### 2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Anhand der Krankheitsmerkmale des Kindes wird zunächst die Verdachtsdiagnose CANDLE gestellt. CANDLE kann nur durch eine Genanalyse nachgewiesen werden. Die Diagnose von CANDLE ist bestätigt, wenn der Patient Träger von zwei Mutationen, jeweils von einem Elternteil, ist. Eine genetische Analyse kann möglicherweise nicht in jedem Behandlungszentrum durchgeführt werden.

### 2.2 Welche Bedeutung haben Laboruntersuchungen/-tests?

Untersuchungen wie die Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG), C-reaktives Protein (CRP), großes Blutbild und Fibrinogen werden während eines Anfalls durchgeführt, um das Ausmaß der Entzündung und der Anämie (Blutarmut) zu bestimmen. Die Leberenzyme werden untersucht, um die Leberbeteiligung zu bewerten.
Diese Untersuchungen werden in regelmäßigen Abständen wiederholt, um den Verlauf zu beurteilen. Außerdem wird eine geringe Menge Blut für die Genanalyse benötigt.

### 2.3 Kann die Erkrankung behandelt oder geheilt werden?

CANDLE kann nicht geheilt werden, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt.

### 2.4 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?

Es gibt kein effektives Therapieschema für CANDLE. Es wurde nachgewiesen, dass hochdosierte Steroide (1 - 2 mg/kg/Tag) zu einer Verbesserung der Symptome wie Hautausschlag, Fieber und Gelenkschmerzen führen. Doch sobald diese Medikamente reduziert (ausgeschlichen) werden, kehren diese Symptome häufig zurück. Tumornekrosefaktor-α-Hemmer (TNF-alpha) haben bei einigen Patienten zu einer vorübergehenden Verbesserung, jedoch bei anderen Patienten zu Schüben geführt. Der Einsatz von Tocilizumab (imunosuppressive Medikament)bei CANDLE hat nur eine geringe Wirksamkeit gezeigt. Zurzeit werden experimentelle Studien über die Anwendung von JAK-Kinase-Hemmern (Tofacitinib) durchgeführt.

## 2.5 Welche Nebenwirkungen haben medikamentöse Therapien?

Kortikosteroide sind mit möglichen Nebenwirkungen, wie z. B. Gewichtszunahme, Gesichtsschwellungen und Stimmungsschwankungen, verbunden. Wenn Steroide über einen längeren Zeitraum verschrieben werden, können sie zu Wachstumshemmung, Osteoporose, Bluthochdruck und Diabetes führen.
aTNF-α-Hemmer sind kürzlich auf dem Markt eingeführte Medikamente, die mit einem erhöhten Infektionsrisiko, einer Aktivierung von Tuberkulose und der möglichen Entwicklung von neurologischen Erkrankungen oder Immunerkrankungen verbunden sind. Es wurde über ein mögliches Risiko für die Entstehung von bösartigen Tumoren berichtet. Doch gegenwärtig gibt es keine statistischen Daten, die belegen, dass diese Medikamente mit einem erhöhten Risiko für bösartige Tumore verbunden sind.

## 2.6 Wie lange sollte die Behandlung durchgeführt werden?

Die Behandlung muss ein Leben lang erfolgen.

## 2.7 Gibt es alternative/ergänzende Therapien?

Es liegen keine Daten über diese Therapie-Arten beim CANDLE-Syndrom vor.

## 2.8 Welche regelmäßigen Kontrollen sind notwendig?

Die betroffenen Kinder müssen regelmäßig (mindestens dreimal pro Jahr) ihren Kinderrheumatologen aufsuchen. Der Kinderrheumatologe überprüft ob die Krankheit gut eingestellt ist und gegebenenfalls die Behandlung anpasst werden muss. Bei Kindern unter Behandlung sollten mindestens zweimal pro Jahr Blut- und Urinuntersuchungen durchgeführt werden.

## 2.9 Wie lange dauert die Erkrankung?

CANDLE ist eine lebenslange Erkrankung. Doch die Krankheitsaktivität kann im Laufe der Zeit schwankend sein.

## 2.10 Wie sieht die Langzeitentwicklung (vorhergesagter Verlauf und Ergebnis) der Erkrankung aus?

Die Lebenserwartung kann vermindert sein, wobei der Tod häufig infolge einer Entzündung mehrerer Organe eintritt. Die Lebensqualität ist stark beeinträchtigt, da die Patienten in ihrer Aktivität eingeschränkt sind und unter Fieber, Schmerzen und wiederkehrenden Schüben schwerer Entzündungen leiden.

## 2.11 Kann der Patient wieder vollständig gesund werden?

Nein, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt.