www.printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro

CANDLE

Versjon av 2016

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Hvordan stilles diagnosen?

Først må noen mistenke CANDLE basert på barnets symptomer og funn. Deretter stilles endelig diagnose ved hjelp av en gentest. CANDLE-diagnosen bekreftes dersom pasienten har to mutasjoner, en fra hver av foreldrene. Genetisk analyse av CANDLE utføres ikke ved alle sykehus.

2.2 Hva er betydningen av andre undersøkelser?

Blodprøver som senkning (SR), CRP, hemoglobin, hvite blodlegemer, blodplater og fibrinogen følges ved sykdomsutbrudd for å vurdere grad av betennelse og lav blodprosent; leverenzymer (ALAT, evt ASAT) tas for å vurdere leveraffeksjon.
Disse blodprøvene gjentas med jevne mellomrom for å vurdere om prøvene normaliseres. En blodprøve trengs også for gentesten.

2.3 Kan sykdommen behandles eller helbredes?

CANDLE kan ikke helbredes siden den er genetisk.

2.4 Hva slags behandling finnes?

Det finnes ingen effektiv medikamentell behandling. Høye doser kortkosteroider (1-2 mg/kg/dag) er vist å kunne bedre noen av symptomene, inkludert hudutslettet og leddsmertene, men symptomene kommer tilbake når dosene reduseres. Biologisk

behandling med tumor nekrose faktor alpha (TNF-alpha) - og IL-1-hemmere kan gi midlertidig bedring hos noen, men forverring hos andre. Det immundempende middelet tocilizumab (IL-6-hemmer) har vist seg å ha noe effekt. Eksperimentelle studier med JAK-kinase-hemmer (tofacitinib) er under utprøving.

2.3 Hva er bivirkningene av medikamentene?

Kortikosteroider kan gi bivirkninger i form av vektøkning, rundt ansikt (månefjes) og humørsvingninger. Hvis behandlingen varer lenge, kan det føre til vekstutflating, benskjørhet, høyt blodtrykk og sukkersyke. TNF-α-hemmere er nye medisiner. De kan medføre økt infeksjonsrisiko, aktivering av gammel tuberkulose og mulig utvikling av nevrologisk eller annen immunologisk sykdom. En mulig risiko for kreftutvikling har blitt diskutert; for øyeblikket er det ingen studier som med sikkerhet viser økt kreftrisiko ved disse medisinene.

2.6 Hvor lenge bør behandlingen vare?

Behandlingen vil vare hele livet.

2.7 Hva med alternative behandling?

Det finnes ingen holdepunkter for effekt av alternativ behandling ved CANDLE syndrom.

2.8 Hva slags oppfølging er nødvendig?

Barna bør sees regelmessig (i alle fall 3 ganger årlig) av en barnerevmatolog for å følge med på sykdomsaktivitet og justere medikamentell behandling. Barna på behandling bør ta blod- og urinprøver minimum 2 ganger årlig.

2.9 Hvor lenge varer sykdommen?

CANDLE er en livslang sykdom, men sykdomsaktiviteten kan fluktuere.

2.10 Hvordan er langtidsprognosen? Hvordan vil sykdommen

utvikle seg og ende?
Levetiden kan være redusert. Dødsfall skyldes oftest betennelse i mange lokalisasjoner og organer på samme tid. Livskvaliteten er betydelig påvirket fordi pasientene plages pga redusert aktivitet, feber, smerter og gjentatte episoder med kraftig betennelse.

2.11 Er det mulig å bli helt frisk?
Nei, fordi dette er en genetisk sykdom (sykdom i arvestoffet).