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

# Candle

Wersja 2016

## 2. DIAGNOZA I LECZENIE

### 2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Najpierw podejrzewa się CANDLE na podstawie objawów choroby występujących u dziecka. CANDLE można potwierdzić wyłącznie w badaniach genetycznych. Diagnozę CANDLE potwierdza się, jeśli pacjent jest nosicielem 2 mutacji, po jednej od każdego rodzica. Nie w każdym zakładzie opieki zdrowotnej jest możliwość wykonania analizy genetycznej.

### 2.2 Jakie jest znaczenie badań?

Przeprowadzanie badań obejmujących wskaźnik opadania krwinek czerwonych (OB), białko C-reaktywne (CRP), surowiczy amyloid-A (SAA), morfologię krwi i fibrynogen, jest ważne w czasie ataku, ponieważ pozwala ocenić rozmiar stanu zapalnego. Badania enzymów wątrobowych wykonuje się w celu oceny zajęcia wątroby.
Testy te powtarza się okresowo, aby sprawdzić, czy wyniki powróciły lub zbliżyły się do normy. Niewielka ilość krwi jest potrzebna również do wykonania analizy genetycznej.

### 2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

Nie, ponieważ CANDLE to choroba genetyczna.

### 2.4 Na czym polega leczenie?

Medycyna nie zna skutecznego sposobu leczenia CANDLE. Wykazano,

że duże dawki sterydów (1–2 mg/kg/dzień) są skuteczne w leczeniu niektórych objawów, takich jak wykwity skórne, gorączka i ból stawów, jednak po zmniejszeniu dawki objawy powracają. Inhibitory czynnika martwicy nowotworów (TNF-alfa) u jednych pacjentów przynoszą tymczasową poprawę, jednak u innych wywołują zaostrzenie objawów. Lek immunosupresyjny, tocilizumab, wykazał minimalną skuteczność. Trwają badania eksperymentalne nad stosowaniem inhibitorów kinazy JAK (tofacitinibu).

## 2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Stosowanie kortykosteroidów wiąże się z możliwością wystąpienia pewnych działań niepożądanych, takich jak przyrost masy ciała, obrzęk twarzy i huśtawki nastrojów. Sterydy przyjmowane przez dłuższy czas mogą powodować zahamowanie wzrostu, osteoporozę, nadciśnienie i cukrzycę.
Inhibitory TNF-α to leki najnowszej generacji, ale ich stosowanie wiąże się ze zwiększonym ryzykiem infekcji i aktywacji gruźlicy oraz możliwością rozwoju chorób neurologicznych i innych chorób immunologicznych. Zastanawiano się nad potencjalnym ryzykiem rozwoju nowotworów złośliwych; obecnie nie ma danych statystycznych, które potwierdzałyby zwiększone ryzyko wystąpienia nowotworów złośliwych w związku ze stosowaniem tych leków.

## 2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

Leczenie trwa do końca życia.

## 2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Nie ma dowodów na przydatność takiego leczenia w zespole CANDLE.

## 2.8 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?

Dzieci powinny regularnie (co najmniej 3 razy w roku) odwiedzać swojego reumatologa-pediatrę, aby monitorować przebieg choroby aby na bieżąco dostosowywać leczenie. Leczonym dzieciom należy badać

krew i mocz co najmniej dwa razy w roku.

### 2.9 Jak długo choruje się na tę chorobę?

CANDLE jest chorobą trwającą do końca życia. Jednak stopień jej zaawansowania może zmieniać się w czasie.

### 2.10 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?

Oczekiwana długość życia może być skrócona – często skutkiem zapalenia wielonarządowego jest śmierć. Jakość życia w dużym stopniu się pogarsza, ponieważ pacjenci cierpią z powodu ograniczonej aktywności, gorączki, bólu i nawracających epizodów poważnego zapalenia.

### 2.11 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?

Nie, ponieważ jest to choroba genetyczna.