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

CANDLE

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Se porneşte de la o suspiciune clinică de CANDLE, bazată pe simptomele copilului. CANDLE poate fi confirmată doar prin analiza genetică. Diagnosticul de CANDLE este confirmat dacă pacientul poartă 2 mutații, una de la fiecare părinte. Analiza genetică nu este disponibilă în orice centru medical.

2.2 Care este importanța analizelor?

Analizele de sânge precum viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C reactivă (PCR), hemoleucograma sau fibrinogenul sunt indicate în timpul perioadelor de activitate a bolii, pentru a cuantifica extensia inflamaţiei și a anemiei. Teste ale enzimelor hepatice sunt efectuate pentru a evalua afectarea ficatului.
Aceste teste sunt repetate periodic pentru a evalua dacă rezultatele s-au normalizat ori s-au apropiat de valorile normale. O cantitate mică de sânge este necesară şi pentru analiza genetică.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

CANDLE nu poate fi vindecată, deoarece este o boală genetică.

2.4 În ce constă tratamentul ?

Nu există niciun regim terapeutic eficient pentru sindromul CANDLE. Administrarea de doze mari de steroizi (1-2 mg/kg/zi) s-a dovedit a

îmbunătăți unele simptome, inclusiv erupțiile cutanate, febra și durerile articulare. Odată cu scăderea dozelor, aceste manifestări de multe ori reapar. Inhibitorii factorului de necroză tumorală alfa (TNF-alfa) și inhibitorii de IL-1 (anakinra) s-au dovedit a contribui la îmbunătățirea temporară la unii pacienți, dar au dat naștere la noi pusee la alții. Imunosupresoarele și tocilizumabul, au demonstrat o eficacitate minimă. Studii experimentale ce utilizează inhibitorii JAK-kinazei (tofacitinib) sunt în curs de desfășurare.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Corticosteroizii sunt asociaţi cu efecte secundare precum: creşterea în greutate, rotunjirea feţei, acnee şi labilitate emoţională. Dacă steroizii sunt administraţi pentru perioade lungi de timp, pot cauza încetinirea creşterii ,osteoporoză, hipertensiune arterială și diabet zaharat. Inhibitorii de TNF-α sunt medicamente recent descoperite, care pot genera un risc crescut de infecţii, activarea tuberculozei şi uneori chiar dezvoltarea unor boli neurologice sau imunologice. Un risc potențial de dezvoltare a afecțiunilor maligne a fost discutat; în prezent, nu există date statistice care să demonstreze un risc crescut de afecțiuni maligne la administrarea acestor medicamente.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Tratamentul este pe tot parcursul vieții.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu există dovezi privind eficiența acestui tip de terapii în sindromul CANDLE.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii trebuie consultaţi regulat (cel puţin de 3 ori pe an) de către reumatologul pediatru, pentru a monitoriza controlul bolii şi pentru a ajusta tratamentul medical. Copiii aflaţi sub tratament trebuie să facă analize de sânge şi de urină cel puţin de două ori pe an.

2.9 Cât timp va dura boala?

CANDLE este o boală care durează toată viaţa. Cu toate acestea, activitatea bolii poate fluctua în timp.

2.10 Care este prognosticul (evoluţia pe termen lung a bolii)?

Speranța de viață poate fi compromisă, ducând deseori la moarte prin prezența inflamației la nivelul mai multor organe. Calitatea vieții este în mare măsură afectată, iar pacienții suferă de activitate redusă, febră, durere și episoade repetate de inflamație severă.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, pentru că este o boală genetică.