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

CANDLE

2016’un türevi

2. TEŞHİS VE TEDAVİ

2.1 Nasıl teşhis edilir?

Öncelikle çocuğun hastalık özelliklerine dayanarak CANDLE şüphesi olmalıdır. CANDLE sadece genetik analiz ile kanıtlanabilir. CANDLE tanısı hasta, biri anneden biri babadan gelen 2 mutasyonlu gen taşıyorsa onaylanır. Genetik analiz her üçüncü basamak sağlık kuruluşunda mevcut olmayabilir.

2.2 Testlerin önemi nedir?

Eritrosit sedimentasyon hızı (ESR, sedim), CRP, tam kan sayımı ve fibrinojen gibi kan testleri hastalık aktivitesi sırasında enflamasyon ve aneminin boyutunu değerlendirmek; karaciğer enzim testleri, karaciğer tutulumunu değerlendirmek için yürütülür.
Bu testler sonuçların normale dönmüş veya yaklaşmış olup olmadığını değerlendirmek için periyodik olarak tekrarlanır. Genetik analiz için az miktarda kan yeterlidir.

2.3 Tedavisi veya tam şifayla iyileşmesi mümkün müdür?

CANDLE tam olarak iyileştirilemez çünkü genetik bir hastalıktır.

2.4 Tedaviler nelerdir?

CANDLE sendromu için etkili bir tedavi rejimi yoktur. Yüksek dozlarda steroid (1-2 mg/kg/gün) kullanımı deride döküntü, ateş ve eklem ağrısı gibi bazı belirtileri iyileştirir ancak azaltılarak kesildiğinde, bu belirtiler

genellikle geri gelir. Tümör nekroz faktörü alfa (TNF-alfa) ve IL-1 (anakinra) inhibitörleri ile bazı hastalarda geçici iyileşme sağlamış ancak bazılarında alevlenmelere yol açmıştır. Bağışıklık sistemin baskılayıcı ilaç, tosilizumab, minimal etkinlik göstermiştir. JAK-kinaz inhibitörlerinin (tofacitinib) kullanımı üzerine deneysel çalışmalar sürmektedir.

2.5 İlaç tedavisinin yan etkileri nelerdir?

Kortikosteroidlerin kilo artışı, yüzün şişmesi ve ruh haleti değişiklikleri gibi yan etkileri olabilir. Steroidler uzun süre reçete edilirse büyümenin baskılanması, osteoporoz, yüksek tansiyon ve diyabete yol açabilir. TNF-α inhibitörleri yeni ilaçlardır. Enfeksiyon riskinde artış, tüberküloz aktivasyonu ve nörolojik hastalıklar ve diğer bağışıklık hastalıklarının gelişmesi gibi yan etkilerle ilişkili olabilirler. Olası malignite gelişmesi riski konusunda tartışma olmuştur; ancak,şu an için istatistiksel olarak risk artışı olduğunu kanıtlayan istatiksel bir veri yoktur.

2.6 Tedavi ne kadar sürmelidir?

Tedavi hayat boyu sürer.

2.7 Standart olmayan veya tamamlayıcı tedaviler hakkında ne söylenebilir?

CANDLE Sendromu için bu tür bir tedaviyle ilgili herhangi bir kanıt yoktur.

2.8 Hangi tür düzenli kontroller gereklidir?

Çocuklar (yılda en az 3 kez), hastalığın kontrol altında olduğunun takibi ve tıbbi tedavinin düzenlenmesi amacıyla pediyatrik romatolog tarafından düzenli olarak görülmelidir. Tedavi almakta olan çocukların yılda en az iki kez kan ve idrar tahlili yaptırmaları gereklidir.

2.9 Hastalık ne kadar sürer?

CANDLE hayat boyu süren bir hastalıktır. Ancak hastalığın aktivitesi zaman içinde dalgalanma gösterebilir.

2.10 Hastalığın uzun dönemli prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) nasıldır?

Beklenen yaşam süresi çoğunlukla çoklu organ enflamasyonu sonucunda ölüm nedeniyle düşebilir. Hastalar azalan aktivite, ateş, ağrı ve tekrarlayan ciddi enflamasyon nöbetlerinden muzdarip olduklarından yaşam kalitesi büyük oranda etkilenmektedir.

2.11 Tamamen iyileşmek mümkün müdür?

Hayır, çünkü genetik bir hastalıktır.