



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**Gastroenterologia  
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E  
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE  
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil  
26 a 29 de março de 2014

### **Trabalhos Científicos**

**Título:** Candidíase Mucocutânea Crônica Autossômica Dominante Associada à Hepatite Autoimune.

**Autores:** ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA; EMANUELE BALTAZAR DA SILVEIRA; IEDA REGINA LOPES DEL CIAMPO; LEONARDO GERVÁSIO DE MOURA; MARIA INEZ MACHADO FERNANDES; MARÍLIA MELO ROCHA; PÉRSIO ROXO JUNIOR; PRISCILLA REZENDE DE ABREU FERREIRA; REGINA SAWAMURA; THAÍS GAVE

**Resumo:** Introdução: Candidíase mucocutânea crônica (CMC) é caracterizada pela suscetibilidade a infecções por cândida na pele, unhas e mucosas. É causada por erro inato da imunidade mediada pela interleucina -17. A mutação tipo ganho-de-função do gene STAT1 está envolvida na gênese da candidíase mucocutânea crônica autossômica dominante (CMC-AD). Descrição do caso: MVTB, 2 anos e 3 meses, branca, feminino. Aos 3 meses, começou a apresentar candidíase em mucosa oral, pele, couro cabeludo e unhas. Apresentava baixo ganho pômdero-estatural e infecções de repetição. Sua mãe tinha história de CMC desde a infância. Aos 2 anos e 1 mês, iniciou quadro de icterícia, colúria e distensão abdominal. AST: 2317, ALT: 1551, FA: 898, GGT: 218, gamaglobulina: 2, albumina: 2.8 , INR: 1.0 . FAN, anti músculo liso e anti-LKM1 negativos. Descartadas outras etiologias de hepatopatia crônica. Biópsia hepática: hepatite crônica com agressão ductal inflamatória, sugestiva de sobreposição de hepatite com colangite auto-imune. A análise genética evidenciou mutação tipo ganho-de-função em heterozigose no gene STAT1. Paciente apresentou melhora da função hepática com uso de prednisolona e azatioprina e melhora parcial das lesões cutâneas com uso contínuo de fluconazol. Discussão: Pacientes com CMC-AD e mutação do gene STAT1 têm uma maior incidência de hipotireoidismo e outras desordens raras. A mutação tipo ganho-de-função do STAT1 causa CMC-AD pelo prejuízo à imunidade mediada por IL-7. Hepatite crônica é uma complicação rara e sua patogênese permanece desconhecida. Os prováveis mecanismos envolvidos são autoimunidade e desregulação de citocinas. Auto anticorpos podem estar presentes na hepatite crônica causada pelo STAT1 mutante. Conclusão: Foi apresentado um caso raro de CMC-AD com mutação do gene STAT1 associada à hepatite auto-imune. A patogênese da hepatite crônica nesta doença permanece desconhecida. CMC-AD com mutação do gene STAT1 pode complicar-se com múltiplas desordens auto-imunes, incluindo a síndrome poliglandular auto-imune tipo I