17º CONGRESSO BRASILEIRO DE ALERGIA E IMUNOLOGIA PEDIÁTRICA
São Paulo - SP
26 a 28 DE MARÇO
Centro de Convenções Frei Caneca
R. Frei Caneca, 569 - Consolação, São Paulo

Trabalhos Científicos

Título: Candidíase Mucocutânea Crônica Associada A Ganho De Função De Stat1: Um Relato De Caso

Autores: LARISSA MACHADO CARVALHO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), ANGÉLICA FONSECA NORIEGA (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), ANDRÉ LUIZ FAGUNDES AVILA DOS SANTOS (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ), GIOVANNA MAFUZ PENTEADO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ), JULIANA GONÇALVES PRIMON (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), THALITA GONÇALVES PICCIANI (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), MAITÊ MILAGRES SAAB (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), GABRIELA SPESSATTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), GUILHERME DA SILVA MARTINS (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), DEBORA CARLA CHONG E SILVA (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), LAURA MARIA LACERDA ARAUJO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), NELSON AUGUSTO ROSÁRIO FILHO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), HERBERTO JOSÉ CHONG NETO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR)

Resumo: Pacientes com imunodeficiências primárias tendem a apresentar quadros de infecções de repetição desde uma idade precoce. A candidíase mucocutânea crônica (CMC) é uma das infecções mais prevalentes nessa população e caso esteja presente deve motivar a procura de uma imunodeficiência associada."IRK, 13 anos, masculino, sem intercorrências gestacionais, testes de triagem normais, BCGíte com linfadenite cervical supurada tratado ambulatorialmente. Apresentou quadro de bronquiolite viral aguda aos 4 meses com necessidade de intubação, transfusão sanguínea e ressuscitação cardiopulmonar, seguido de múltiplos quadros de pneumonia, para os quais necessitou de internamento. Além disso, desenvolveu 10 episódios de infecções de pele, todos necessitando de antibioticoterapia. Aos 6 e 8 anos de idade teve episódios de osteomielite com necessidade de abordagem cirúrgica e antibioticoterapia. Apresenta candidíase mucocutânea crônica em escalpe e face, também possui onicodistrofia com necessidade de antifúngicos de maneira contínua há 3 anos, hipotireoidismo com baixa estatura. Devido a quadros de infecções recorrentes e múltiplas internações, foi iniciada uma investigação quanto a possíveis causas tendo resultados inconclusivos, CD3 de 2676 (P50-90), CD4 de 1414 (P50-90), CD8 999 (P50-90), CD19 1935 (>P90) , IGG 1300 (P75-97), IGM 70 (P3-10) motivando a solicitação de exoma para investigação de causa genética. Ao exoma foi identificada a variante Chr2:190.989.646 A>C, ocasionando a substituição de uma tirosina por aspartato no códon 356, sendo uma mutação de significado incerto, podendo ter relação com ganho de função de STAT1. Em agosto de 2024, evoluiu com síndrome macrofágica hemofagocítica, sendo prescrito um ciclo de quimioterapia conforme protocolo HLH-94 e ruxolitinibe. Após introdução do ruxolitinibe, teve melhora parcial do quadro de candidíase cutânea e das infecções de pele de repetição. Segue em acompanhamento com imunologia, dermatologia e hematologia, com plano de transplante de medula óssea quando melhor controle infeccioso.""A mutação com ganho de função de STAT1 tem uma clínica variada e abrangente, acometendo múltiplos sistemas e cursando com quadros de diferentes gravidades. A repercussão mais comum é a candidíase mucocutânea crônica, além de infecções bacterianas de repetição e outras doenças autoimunes, como hipotireoidismo. A evolução para síndrome hemofagocítica macrófaga é um marco clínico importante, indicando uma resposta imune desregulada e exacerbada, frequentemente observada em condições como imunodeficiências e doenças autoimunes. O tratamento ainda se baseia em controle de infecções e sintomas, porém, o ruxolitinibe tem se mostrado como uma ferramenta útil, aumentando a diferenciação de TH17." A mutação com ganho de função de STAT1 é rara, porém deve-se considerar como um diagnóstico diferencial em indivíduos com infecções de repetição, CMC e outras doenças autoimunes associadas.